

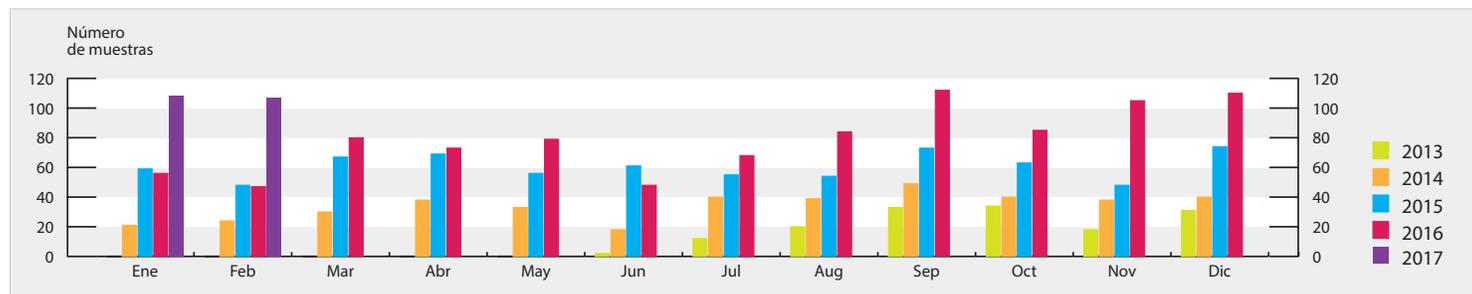
Test de ADN Libre en Sangre Materna

Experiencia Argentina después de 3 años, información actualizada.

Dr. Pablo Marchili | Dr. Aristides Chaulet | Dr. Oscar Guetmonovitch
Dr. Daniel Margulies | Dr. Victor Solarz

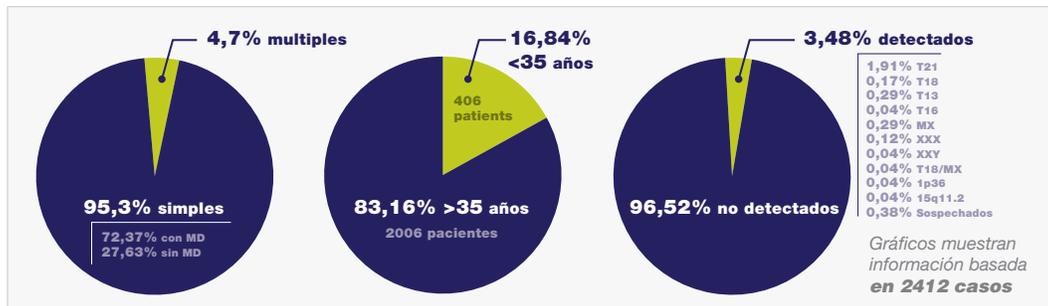
Objetivo: Hemos ofrecido pruebas de ADN Libre en Sangre Materna (cffDNA) en Buenos Aires, Argentina desde julio de 2013. Más de 2400 pacientes fueron evaluados. Esta es una actualización de los datos presentados en Sogiba 2016.

Metodo: Todas las muestras fueron remitidas al Laboratorio Illumina (CLIA Lab), Redwood City, California en EEUU, para realizar el test prenatal **verifi®**.



Resultados: Se revisó la información de un total de 2437 casos, de los cuales 1045 corresponden a los últimos 12 meses, un 44,13% más que en el mismo período del año anterior (725 muestras). Se obtuvo reporte en 2411 (99,99%) del total de las muestras. El tiempo promedio de respuesta para un paciente en ARG es de 6,5 días debido a las condiciones logísticas. Hubo 25 cancelaciones en toda la cohorte, sólo 1 (0,04%) técnica, para lo cual una retoma fue suficiente con resultado exitoso. Las otras 24 (0,98%) corresponden a "no reportes administrativos", debido al arribo de las muestras al laboratorio más allá de la fecha de estabilidad (> 5 días a partir de la fecha de extracción).

Conclusiones: Estos nuevos datos confirman la aceptación de esta tecnología tanto por los profesionales como por las pacientes. La consistencia y la performance aumentaron el número de mujeres embarazadas que lo aceptan como test de primera línea en la detección de las aneuploidías más prevalentes y como un segundo paso para descartar estas condiciones después de un Screening Combinado del Primer Trimestre con riesgo elevado y/o marcador ecográfico sugestivo. Esperamos que el número de pacientes siga incrementándose cuando la prueba se vuelva más accesible, así como la educación médica y la información de la paciente se propague al resto de la comunidad.



De 2412 casos reportados, 2298 (95,27%) fueron embarazos únicos y 114 (4,73%) dobles. Ofrecemos pruebas de cffDNA a todas las pacientes (población de riesgo elevado y habitual). Las aneuploidías fueron detectadas (AD) o sospechadas (AS) en 84 (3,48%) casos, de los cuales se reportaron 75 (3,10%) AD y 9 (0,38%) AS. El detalle de los casos AD es el siguiente: 46 T21 (1,9%), 4 T18 (0,16%), 7 T13 (0,29%), 1 T16 (0,08%), 1 T18 / MX (0,08%), 7 MX, 3 XXX (0,12%) y 1 XXY (0,04%). Como era de esperar, se observó un aumento de la prevalencia de casos de AD (51/84) en pacientes con anomalías ecográficas. 1663 mujeres (72,37% de 2298) eligieron proceder a pruebas de microdelección, con dos resultados anormales reportados, 1 para 1p36 supresión que resultó en un falso positivo y 1 para 15q11.2 de la cuál no tenemos información posterior. Los datos según pruebas diagnósticas invasivas subsiguientes estuvieron disponibles en 57/84 (67,85%) casos de aneuploidía. Los falsos positivos reportados fueron 3 en el grupo de aneuploidías de los cromosomas sexuales (SCA) y 2 casos en el grupo de los autosomas, (T18 y doble aneuploidía T18 / MX). Cabe destacar que este último paciente rechazó la investigación clínica adicional, incluyendo la de una posible entidad maligna materna. Se notificaron 6 casos de discordancia XY/XX, dos durante el último año. El número de pruebas invasivas realizadas disminuyó en la población estudiada. La proporción de pacientes de bajo riesgo fue del 16,84%. No se reportaron casos de falsos negativos.



veragen

TEST ADN FETAL LIBRE EN SANGRE MATERNA
BUENOS AIRES, ARGENTINA
www.veragen.com.ar