

¿Qué es una prueba NIPT?

La prueba NIPT es un análisis de tamizaje genético no invasivo, realizado mediante una muestra de sangre materna, evitando así la necesidad de una biopsia fetal. El objetivo es detectar posibles problemas genéticos en el feto. Actualmente, el Colegio Americano de Genética Médica (ACMG) recomienda la prueba NIPT como método principal de cribado para la detección de posibles aneuploidías en mujeres embarazadas.

En condiciones normales, las personas poseen 46 cromosomas, 23 heredados de la madre y 23 del padre. En ocasiones, los óvulos o los espermatozoides presentan errores durante la división celular, lo que resulta en un feto con un número incorrecto de cromosomas o en términos médicos una aneuploidía. Tener un número incorrecto de cromosomas genera una enfermedad.

La prueba NIPT tiene la capacidad de detectar las aneuploidías más comunes. Cuenta con una sensibilidad del 98% para anomalías autosómicas y 95% para anomalías de los cromosomas sexuales. Estas son las aneuploidías más comunes y detectables con la prueba NIPT:

- *Trisomía 13 o Síndrome de Patau*
- *Trisomía 18 o Síndrome de Edwards*
- *Trisomía 21 o Síndrome de Down*
- *Aneuploidías de los cromosomas sexuales X y Y, como es el síndrome de Klinefelter (XXY) o el síndrome de Turner (X0).*

Además de tamizar aneuploidías, la prueba NIPT también es capaz de estimar el riesgo de microdeleciones cromosómicas, otro tipo de enfermedad genética donde se pierde un segmento de algún cromosoma, causando síndromes genéticos. Asimismo, la prueba NIPT puede determinar el sexo del bebé. Con esta prueba, puedes empezar a conocer a tu bebé antes del nacimiento.



Servicio Personalizado Nanocare

Nanolab, a través de su línea Nanocare, mantiene altos estándares de calidad para la satisfacción y seguridad de nuestros pacientes y sus muestras. El proceso logístico para realizar la prueba NIPT comienza con la petición del estudio por parte del médico o paciente. Nanolab enviará la información, documentación y un consentimiento informado necesario. Una vez aceptado el estudio, Nanolab enviará el material para recolección de muestra y asignará a un especialista de toma de muestra. Para este estudio se emplea sangre periférica materna. La muestra llegará a nuestro laboratorio dentro de uno de nuestros maletines especializados de recolección de muestra Nanolab, garantizando su integridad. Durante 10 días hábiles, nuestro equipo de profesionales altamente experimentados utilizará secuenciación masiva de nueva generación para analizar el ADN fetal dentro de la muestra de sangre materna. Para la prueba NIPT se utilizan los equipos de análisis de Eurofins desarrollados en Francia. Posteriormente, utilizaremos programas bioinformáticos para generar un reporte de resultados para ti y tu médico.

Si se detecta una anomalía o a petición del paciente, Nanolab ofrece los servicios de asesoría genética con nuestro genetista clínico, quien podrá brindar una explicación para interpretar los resultados, entender las probabilidades de heredabilidad, explicar las enfermedades y mutaciones detectadas, y proponer opciones encaminadas a lograr un embarazo exitoso y saludable. Asimismo, te propondremos realizar un estudio confirmatorio, conocido como cariotipo molecular, sin cargo alguno.

