

# Hallazgos cromosómicos incidentales con compromiso feto placentario en diagnóstico prenatal por secuenciación de genoma completo en plasma materno

Canonero Ivana<sup>1</sup>, Rohr Cristian<sup>2</sup>, Méjico Guadalupe<sup>1</sup>, Brun Bianca<sup>2</sup>, Gosso M.Florencia<sup>1</sup>, Larrull Diego<sup>2</sup>, Ruggieri A.Laura<sup>1</sup>, Grisolia Mauricio<sup>2</sup>, Fay Fay<sup>1</sup>, Vazquez Martin<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>Héritas-CIBIC, <sup>2</sup>Héritas-INDEAR



## OBJETIVO

Evaluar los casos analizados por el Test Prenatal No Invasivo Héritas VISIÓN, validado y extendido para aneuploidías de los cromosomas 7, 9, 14, 15, 16, y 22, y determinar, las ventajas de detectar aneuploidías poco frecuentes.

## MÉTODOS

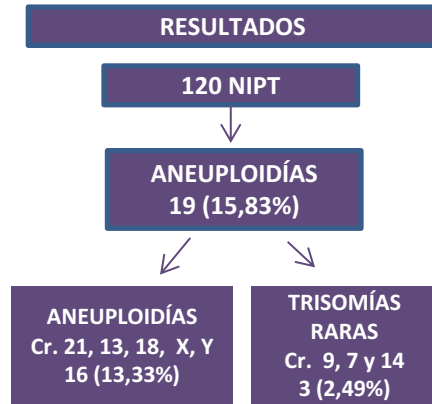
Secuenciación de ADN fetal libre en plasma materno utilizando un equipo Illumina NextSeq500. Método de cuádruple puntaje para estimar el riesgo de anomalías cromosómicas

## CONCLUSIÓN

Extender NIPT a otros cromosomas tiene relevancia clínica como marcador de riesgo de:

- Afección feto placentaria con RCIU
- Aborto espontáneo
- Mosaicismo fetal verdadero
- Disomía uniparental
- Causa de abortos espontáneos que no llegan al screening combinado
- Demostró utilidad en gesta detenida
- Relación FT/FF tiene valor pronóstico (*Pertile et al, Transl. Med 2017*)

## RESULTADOS

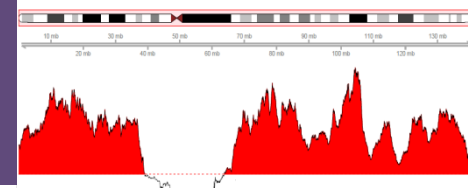


Relación FT/FF  
 ≈1: peor pronóstico  
 < 1: mejor pronóstico

Edad: 32 años  
 Semanas: 27  
 Fracción fetal: 13,79  
 Relación FT/FF: ≈1(85%)  
 MCP/RCIU/muerte intraútero

Héritas Score  
 Z: 22,35  
 ZZ: 31,14  
 MAI: 5,43  
 MAR: -0,24

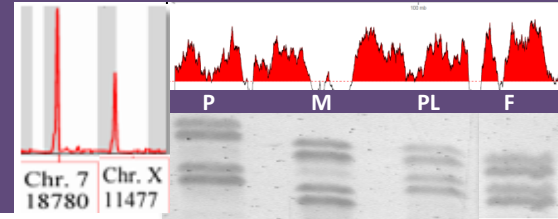
### TRISOMÍA 9



Edad: 32 años  
 Semanas: 9 + 4  
 Fracción fetal: 12,86  
 Relación: FT/FF: 0,5  
 Mosaico placentar/Feto sano

Héritas Score  
 Z: 10,93  
 ZZ: 7,40  
 MAI: 2,81  
 MAR: -0,14

### TRISOMÍA 7



Edad: 42 años  
 Semanas: 9  
 Fracción fetal: 4,52  
 Relación: FT/FF: ≈1(90%)  
 Aborto espontáneo

Héritas Score  
 Z: 6,41  
 ZZ: 4,89  
 BM: 1,86  
 OM: -0,13

### TRISOMÍA 14

