

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

Canonero Ivana¹, Rohr Cristian², Méjico Guadalupe¹, Brun Bianca², Gosso M.Florencia¹, Larrull Diego², Ruggieri A.Laura¹, Grisolia Mauricio², Fay Fay¹, Vazquez Martin²
¹Héritas-CIBIC, ²Héritas-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

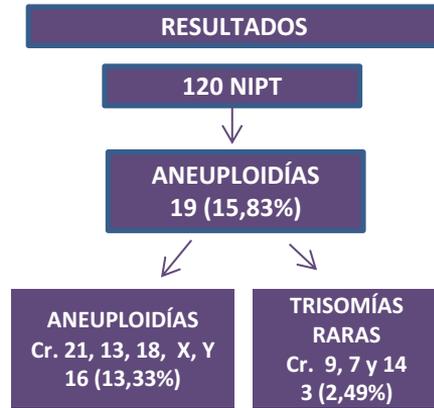
Secuenciación de ADN fetal libre en plasma materno utilizando un equipo Illumina NextSeq500. Método de cuádruple puntaje para estimar el riesgo de anomalías cromosómicas

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

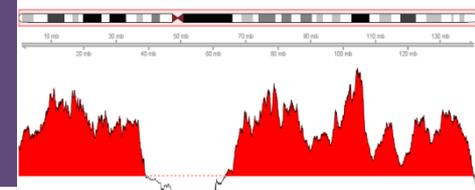


Relación FT/FF
 ≈1: peor pronóstico
 < 1: mejor pronóstico

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

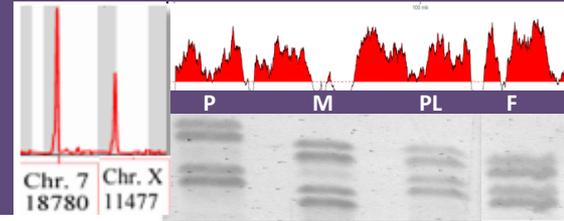
TRISOMÍA 9



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

