

## NIFTY ( ADN libre fetal)

### ¿Qué es ADN libre fetal?

Es un examen genético disponible para toda embarazada desde la semana 10 de gestación con una certeza de 99.9%. Al no ser 100% es un examen considerado de tamizaje y no de diagnóstico. Determina el riesgo de trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13, monosomía X, otras aneuploidías de cromosomas sexuales y sexo fetal.

\*Pro puede detectar otras 84 microdeleciones (ver lista adjunta), con una certeza de 90%. Pro puede detectar hallazgos incidentales, es decir anomalías genéticas que no están relacionadas con la indicación del examen pero que pueden tener repercusión en la salud del bebé.

ADN libre fetal básico	Sensibilidad para embarazo único	Disponible para embarazo gemelar
trisomía 21 o Sd. Down	99.9%	Si
trisomía 18 o Sd. Edwards		
trisomía 13 o Sd. Patau		

ADN libre fetal PRO	Sensibilidad para embarazo único	Disponible para embarazo gemelar
Sexo fetal	99.53%	Si
trisomías 16,22, 9	99.9%	No
Aneuploidías sexuales	99.9%	No
Microdeleciones/microduplicaciones	90%	No

### ¿Cómo se hace el análisis del ADN libre fetal?

Durante la gestación, madre y bebé intercambian material genético a través de la placenta. El ADN libre fetal entra en la circulación materna y es captado para el análisis mediante el método NGS de todo el genoma fetal.

### ¿Qué resultado puedo esperar?

Bajo riesgo:	Tu bebé tiene una bajísima probabilidad de estar afectado por una de las condiciones analizadas.
Alto riesgo:	Tu bebé tiene un altísimo riesgo de estar afectado por una de las condiciones analizadas. Se sugiere que este resultado sea confirmado por un examen diagnóstico.
Repetir muestra:	En un pequeño número de casos no es posible analizar el ADN fetal. En este caso, pediremos una nueva muestra, cubierta por nosotros.
"No call" o ausencia de replicación:	ocurre cuando en la nueva muestra repetida, no es posible detectar un resultado. Esto ocurre en un 0.069% de casos.

### Limitaciones del examen:

- Este es un examen de tamizaje o screening no de diagnóstico
- Fuentes de falsos positivos o falsos negativos: mosaicismo placentario, gemelo evanescente
- Este examen no elimina la posibilidad de condiciones no incluidas el análisis
- Este examen no detecta translocaciones balanceadas, inversiones, anillos, enfermedades monogénicas ni disomía uniparental

## PROTOCOLO TOMA DE MUESTRA DE ADN LIBRE FETAL

### Requisitos:

Más de 10 semanas de gestación por fecha de última regla o por ecografía.

Embarazo único, es decir, gestación de un sólo bebé.

Embarazo producto de gametos de la pareja, no donante de óvulo.

No requiere ayunas.

Consentimiento informado firmado.

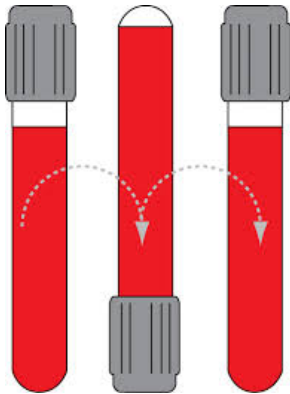
### Toma de muestra:

Venopunción con vacutainer, usando aguja de 21G .

Extraer 9ml de sangre o tubo lleno, en el tubo proveído especial para preservar ADN libre en sangre. El chorro de sangre debe chocar gentilmente la pared del tubo, no dejar que caiga directamente al fondo. De esta forma se previene hemólisis y alteración de la muestra.

Rotular tubos con nombre y apellido, tal y como figura en la orden médica. Rotular con fecha de nacimiento. No cubrir el código de barras ni el código QR del tubo.

Retirar el tubo lleno, rotar el tubo 180 grados suavemente por 10 veces. No agitar, ni mover bruscamente.



Colocar el tubo en el frasco de plástico.

Colocar el frasco en la bolsa proveída. Poner la bolsa dentro de la caja.

Repetir con el segundo tubo

No refrigerar. Mantener a temperatura ambiente.

Enviar a Medicina Genética en un máximo de 24 horas. Recibimos muestra de ADN libre fetal los lunes y miércoles que tengan un máximo de antigüedad de 24 horas.

Resultados en 15 días útiles.