

Pregnancy Loss

Alteraciones cromosómicas e interrupción espontánea del embarazo



Una de cada 5 gestaciones acaba en una interrupción espontánea del embarazo.¹ Hasta el 70% de los casos se deben a una alteración cromosómica numérica y alrededor del 4% a reordenamientos desequilibrados heredados de un progenitor portador de un reordenamiento cromosómico equilibrado.²

Innovación en prenatal

En Veritas somos expertos en innovación en el área de medicina prenatal. **PregnancyLoss** permite evaluar de una manera sencilla y precisa, con una muestra de sangre de la gestante, la posible causa genética subyacente de la pérdida gestacional. Esta información es clave para el asesoramiento genético reproductivo, ya que permite establecer el riesgo de presentar la misma alteración en futuras gestaciones.

Análisis de alta precisión

Actualmente el análisis de restos abortivos se realiza mediante técnicas de citogenética (cariotipo) o microarrays, que en un elevado porcentaje de casos fallan, debido al fracaso del cultivo celular o a la contaminación de la muestra con ADN materno. **PregnancyLoss** permite evaluar el riesgo de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales en una muestra de sangre materna, evitando así las complicaciones habituales, proporcionando resultados en la mayoría de los casos, lo cual es clave dada la imposibilidad de obtener una segunda muestra.

Se analizan las siguientes anomalías cromosómicas fetales:

- **Aneuploidías en todos los cromosomas**
- **Deleciones y duplicaciones** (CNVs) mayores de 7Mb en cromosomas autosómicos

Por qué es importante

PregnancyLoss determina el riesgo de anomalías cromosómicas como causa de la pérdida gestacional, permitiendo evaluar el riesgo de recurrencia en gestaciones sucesivas.

Tecnología

La prueba se basa en el **análisis del ADN libre placentario en sangre materna** (metodología de pruebas NIPT) mediante secuenciación paired-end. El algoritmo bioinformático de Veritas permite emitir resultados con fracciones fetales muy bajas, lo que permite realizar la prueba en casos de interrupción espontánea del embarazo, incluso en estado precoz de la gestación.

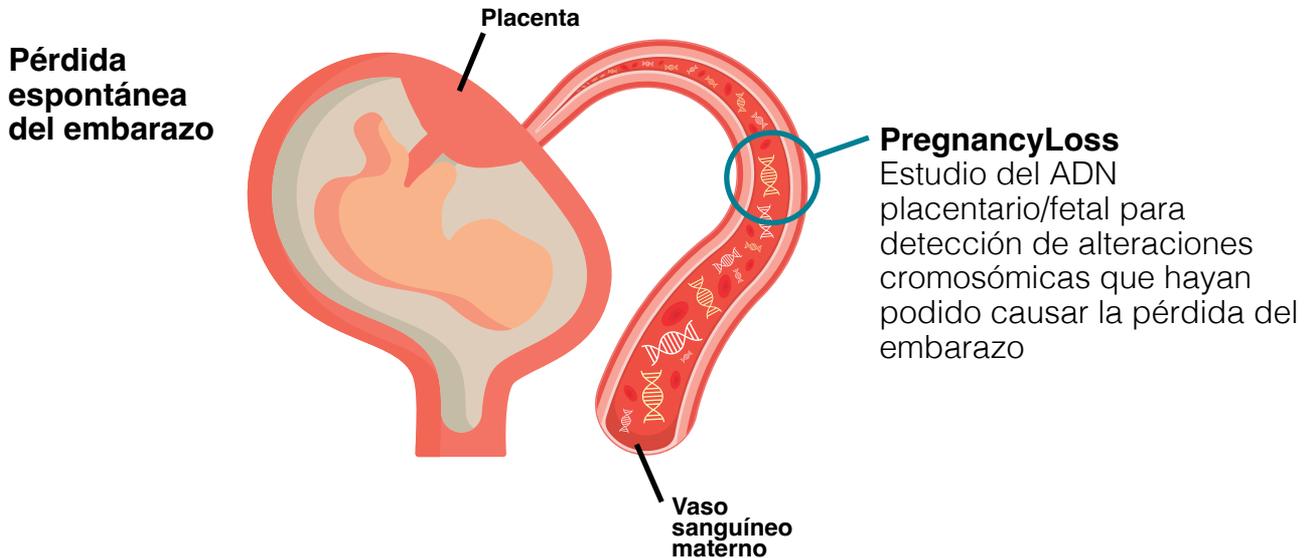
Cuándo se puede realizar

La prueba se puede solicitar **desde las 5 semanas de gestación** en embarazos en los que se haya producido una interrupción espontánea del desarrollo fetal, sacos anembrionarios, falta de latido fetal o aborto en evolución. Está especialmente recomendado en abortos espontáneos de repetición.

Las anomalías cromosómicas tanto numéricas como estructurales son la causa más frecuente de aborto espontáneo.

Cómo funciona

Tras la interrupción espontánea del embarazo el tejido placentario sigue liberando ADN libre al torrente sanguíneo materno, por lo que es posible realizar el análisis de anomalías cromosómicas. La prueba **PregnancyLoss** permite obtener información útil para el asesoramiento genético reproductivo de la pareja.



Resultados

- Entre el 50-70% de los casos de pérdidas precoces del embarazo se deben a una alteración cromosómica, aunque también existen otras causas como malformaciones uterinas, trombofilias, alteraciones inmunológicas o infecciones.^{2,3}
- Conocer la causa de la interrupción espontánea del embarazo es el primer paso para poder determinar el riesgo de recurrencia o evaluar la necesidad de pruebas adicionales.
- Las anomalías estructurales balanceadas en los progenitores pueden ser causa de abortos de repetición, por lo que evaluarlas en un primer aborto espontáneo permite establecer el manejo médico apropiado para evitar su recurrencia.

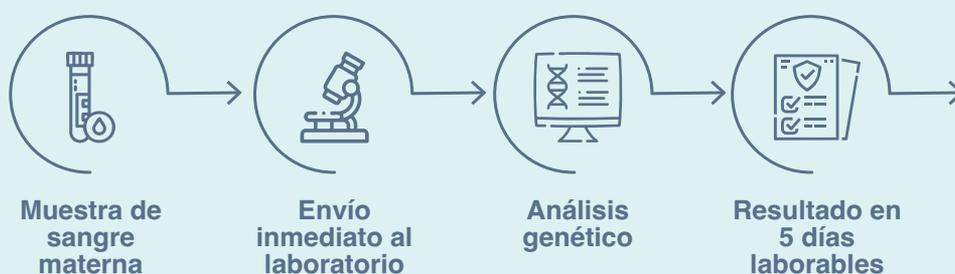
Asesoramiento Genético

Veritas ofrece al especialista la posibilidad de acceder a su servicio de asesoramiento genético para interpretar los resultados o asesoramiento directo al paciente. El objetivo es establecer si es necesario realizar pruebas adicionales a los progenitores en función del resultado, para tratar de prevenir la recurrencia en futuros embarazos.

1. Colley E, et al. Cell-Free DNA in the Investigation of Miscarriage. *J Clin Med.* 2020;9(11):3428.

2. Yaron Y, et al. Maternal plasma genome-wide cell-free DNA can detect fetal aneuploidy in early and recurrent pregnancy loss and can be used to direct further workup. *Hum Reprod.* 2020;35(5):1222-1229.

3. El Hachem H, et al. Recurrent pregnancy loss: current perspectives. *Int J Womens Health.* 2017;9:331-345.



Sobre Veritas

Veritas Genetics, *una compañía del grupo LetsGetChecked*, es uno de los líderes mundiales en secuenciación genética avanzada y en la interpretación clínica del exoma y genoma completo, impulsando la transición hacia una medicina personalizada y preventiva.

Utilizando tecnologías de última generación y los más altos estándares de seguridad, Veritas Genetics ayuda a personas, profesionales de la salud e instituciones en todo el mundo, a comprender y anticipar los riesgos genéticos, permitiendo tomar decisiones de salud más informadas y proactivas.

Con un enfoque en la innovación y la accesibilidad, Veritas Genetics transforma la manera en que entendemos y cuidamos la salud en cada etapa de la vida.



info@veritasint.com | veritasint.com

