

Harmony test

Test prenatal no invasivo para la detección de las aneuploidías X, Y, 21, 18, 13 y determinación del sexo fetal



El cribado prenatal permite la detección durante el periodo gestacional de anomalías cromosómicas en el feto. Las variaciones en el número de cromosomas se denominan aneuploidías, principalmente existen dos tipos más frecuentes en el embarazo: monosomías y trisomías.

Una trisomía se produce cuando, en lugar de dos copias de cada cromosoma, el recién nacido presenta tres copias de un cromosoma particular, mientras que una monosomía se produce cuando hay ausencia de una de las dos copias.

Qué detecta Harmony test

Harmony test detecta las trisomías de los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 y 13, así como el número de copias de los cromosomas X e Y. La detección de los cromosomas sexuales permite conocer posibles aneuploidías en dichos cromosomas así como el sexo del futuro bebé. Las aneuploidías analizadas más frecuentes en el recién nacido son:

La **trisomía 21** o síndrome de Down es la trisomía más frecuente en el momento del nacimiento. Se calcula que está presente en 1 de cada 740 recién nacidos.

La **trisomía 18** o síndrome de Edwards es menos frecuente y presenta un elevado índice de aborto espontáneo. Se calcula que aproximadamente 1 de cada 5.000 recién nacidos sufren esta patología.

La **trisomía 13** o síndrome de Patau, está relacionada con un índice elevado de aborto espontáneo. Se calcula que aproximadamente 1 de cada 16.000 recién nacidos presentan la trisomía 13.

Síndrome de Turner afecta únicamente a niñas y está causada por la ausencia de la segunda copia del cromosoma X. Se calcula que está presente en aproximadamente 1 de cada 2.000 niñas recién nacidas.

Síndrome de Klinefelter afecta a varones que presentan una copia extra del cromosoma X. Se calcula que aproximadamente 1 de cada 1.000 niños recién nacidos presentan esta patología.

La prueba **Harmony test** detecta trisomías de los cromosomas 21, 18 y 13 en el feto. El test también presenta la opción de conocer el sexo del bebé así como posibles aneuploidías de los cromosomas X e Y.

Base científica Harmony test

La prueba prenatal Harmony evalúa el riesgo de aneuploidías así como el sexo del bebé, midiendo la cantidad relativa de ADN fetal en la sangre materna.

Harmony test se basa en los nuevos avances en pruebas prenatales no invasivas. A diferencia de otras pruebas, Harmony test no conlleva ningún riesgo tanto para la madre como para el feto, ya que se trata de una muestra de sangre segura.

Existen otras pruebas que también basan su análisis en la detección de ADN fetal en la sangre materna, pero a

diferencia de estos, Harmony test basa su análisis en la novedosa **técnica DANSR**, que permite aumentar la eficiencia y reducir los costes del análisis, haciendo esta prueba más asequible a la población.

Diferentes fenómenos como cromosomopatías maternas no diagnosticadas, mosaicismo materno o mosaicismo fetal, pueden alterar el resultado del análisis. Por este y otros motivos se recomienda siempre el consejo genético ante un resultado de riesgo, así como la confirmación del resultado en los casos que el especialista considere necesario.

Indicaciones

Está indicado en mujeres con al menos **10 semanas de edad gestacional**, en las siguientes situaciones:

- **Embarazo único** incluidos los casos fruto de una donación de óvulos.
- **Embarazos gemelares** (2 fetos) excluyendo los casos de ovodonación. En los embarazos gemelares únicamente se analiza la presencia de aneuploidías de los cromosomas 21, 18 y 13, no se reportan las posibles aneuploidías de los cromosomas sexuales ni el sexo de los futuros bebés.

Puesto que la prueba no conlleva ningún riesgo, a diferencia de las pruebas invasivas, Harmony test no está limitado a una franja de edad concreta, siendo adecuado su uso como método de cribado de rutina. Harmony test siempre debe realizarse bajo la prescripción de un especialista.

Interpretación de los resultados

Resultado de bajo riesgo

Si la prueba prenatal **Harmony test** indica bajo riesgo, la probabilidad de tener un bebé con aneuploidías en los cromosomas analizados es muy baja. Tal como sucede con cualquier prueba de cribado, un resultado de bajo riesgo reduce, aunque no elimina, la probabilidad de que el feto presente la alteración.

Resultado de alto riesgo

Si los resultados de la prueba prenatal **Harmony test** indican un riesgo alto, hay más probabilidades de tener un bebé con aneuploidías en los cromosomas analizados. Si su resultado indica alto riesgo, su médico le dará asesoramiento genético e información sobre pruebas de diagnóstico para determinar si su bebé sufre alguna de estas afecciones.

Resultado sexo fetal

El test indica si el futuro bebé pertenece al sexo masculino o al femenino con una probabilidad del 99%.

Requisitos

Muestra: sangre total con kit específico.

Documentación: formulario de recogida de datos y consentimiento informado específico.