

Mosaicismo feto-placentario: Limitaciones del ADN libre circulante (ADN-ic) y aportación de las técnicas invasivas en el diagnóstico diferencial

Álvarez Puig J¹, Hurtado Lupiañez I¹, Zientalska Fedonczuk A¹, Ros Peña A², Cisneros Sala A², Guasch Ferré A¹, Moreano Pérez G¹, Comas Gabriel MC¹.
¹ Servicio Obstetricia. ² Servicio Genética Clínica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona.

INTRODUCCIÓN

El mosaicismo cromosómico feto-placentario representa una discordancia en el cariotipo entre el feto y la placenta, presentando diferentes líneas celulares en un individuo originado de un cigoto. Se presenta un caso de **mosaicismo fetal real tipo V**.

CASO CLÍNICO

Primigesta de 36 años, derivada a nuestro centro por no visualización de estómago en la ecografía morfológica. Gestación conseguida por FIV con donante de esperma, presentaba un **ADN-libre circulante (lc) ampliado de bajo riesgo**. Ecografía 20+4SG: estómago pequeño, polihidramnios, una comunicación interventricular y peso fetal estimado <p10. Los hallazgos hacen sospechar de una atresia esofágica con fístula traqueo-esofágica.



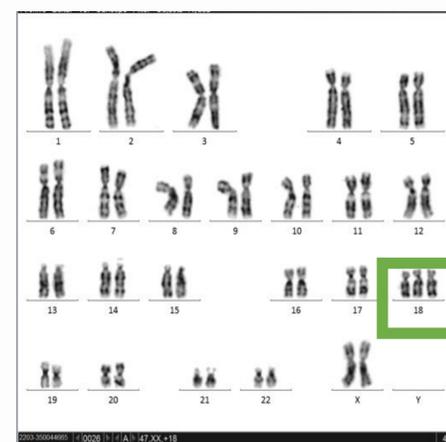
Polihidramnios



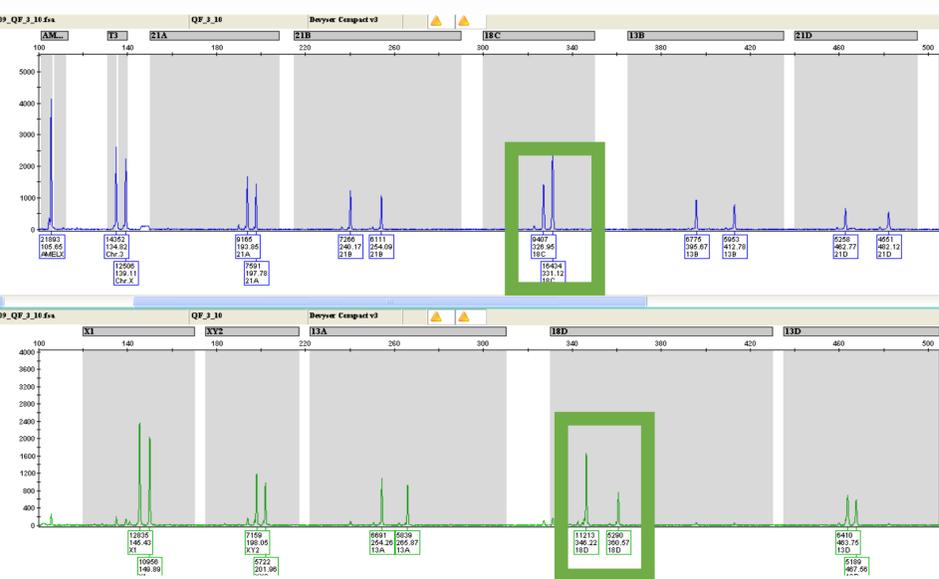
Estómago pequeño

MANEJO, PRUEBAS Y RESULTADOS

Se realizó asesoramiento multidisciplinar y amniocentesis, con el resultado de trisomía 18 en el *array*. La pareja solicitó la interrupción legal de el embarazo, produciéndose sin incidencias a las 22+5SG. Se realizó necropsia, confirmándose los hallazgos ecográficos. La QF-PCR de la muestra placentaria no presentó alteraciones. Se realizó un cultivo largo de vellosidades coriales (VC) para confirmar el diagnóstico. Se trata de un **mosaicismo fetal real tipo V**, presentando una **trisomía 18** en la QF-PCR, cariotipo y *microarray* de líquido amniótico, también en el cultivo largo de VC, con resultado de ADN-ic, QF-PCR y cultivo corto de VC normal.



Cariotipo LA



QF-PCR LA: XX+18



QF-PCR placenta: XX

CONCLUSIONES

El mosaicismo feto-placentario es una de las causas de discrepancias citogenéticas entre las técnicas de cribado y el diagnóstico prenatal. Los hallazgos suponen un consejo genético difícil y se debe valorar el riesgo de afectación fetal basándonos en el resultado de las diferentes técnicas invasivas. En la biopsia corial obtenemos el genotipo de células originadas del citotrofoblasto en el cultivo corto, y las originadas del mesodermos extraembrionario en el cultivo largo. **La mayoría de las células “fetales” circulantes en sangre materna son de origen placentario y representan el citotrofoblasto, siendo ésta una de las limitaciones del cribado con DNA-ic.**

• Grati FR, Malvestiti F, Ferreira JC, Bajaj K, Gaetani E, Agrati C, Grimi B, Dulcetti F, Ruggeri AM, De Toffol S, Maggi F, Wapner R, Gross S, Simoni G. Fetoplacental mosaicism: potential implications for false-positive and false-negative noninvasive prenatal screening results. *Genet Med.* 2014 Aug;16(8):620-4.
 • Zhang Y, Zhong M, Zheng D. Chromosomal mosaicism detected by karyotyping and chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. *J Cell Mol Med.* 2021;25(1):358-366.