

RECYT

Year 26 / Nº 40 Supplement Nº 1 / 2024 / 9–10

## Institute of Human Genetics of Misiones (IGeHM) experience in Prenatal Diagnosis

### Experiencia del Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM) en Diagnóstico Prenatal

Jorge C. A. Doldán<sup>1,\*</sup>; Gastón A. Sioli<sup>1</sup>; Cecilia N. Martínez<sup>1</sup>

1- Laboratorio de Citogenética. Instituto de Genética Humana de Misiones. Parque de la Salud de Misiones. Misiones, Argentina.

\* E-mail: doldanjorge40@gmail.com

Received: 17/10/2023; Accepted: 10/11/2023

#### Abstract

Prenatal studies involve techniques to determine the fetal health, of which the non-invasive ones are the most frequent, for example biochemical screenings, studies of fetal cells in maternal blood and ultrasound. If one or more of these non-invasive studies yield a positive result or indicate a high risk of presenting a congenital anomaly, then an invasive study is performed with the aim of reaching an accurate chromosomal diagnosis. Depending on the gestational age, samples of chorionic villus (CV) or amniotic fluid (AL) can be obtained for cytogenetic analysis. The purpose of prenatal cytogenetic diagnosis is to detect chromosomal abnormalities in the fetus. Between weeks 12 and 18 of pregnancy, a VC puncture is performed, which offers the advantage of obtaining rapid results after 7 days from the sample collection and has the disadvantage of presenting higher percentages of false positives and confined placental mosaicism. From week 18 to week 35, amniocentesis is performed. This technique is more representative of fetal tissue and the metaphases obtained are of better quality, but the disadvantage is that the results are only obtained 20 days after sample collection. In this report we present the results of a decade of prenatal cytogenetic studies. The samples were obtained at the Maternal Neonatal Hospital in the city of Posadas, Misiones and analyzed in the cytogenetic laboratory of the IGeHM in the period 2011-2022. In these 11 years, prenatal cytogenetic techniques were standardized from CV and AL. 160 cytogenetic studies were performed, of which cell growth was obtained in 134 cases (84%), and no cell growth in 26 cases (16%). Cytogenetic analysis in 84 cases (53%) showed a normal karyotype and in 50 cases (31%) some chromosomal alteration was found. The results of pathological cases showed high values with respect to different countries where prenatal diagnosis is performed. Among these, the most frequent were Down syndrome (trisomy 21), Edwards syndrome (trisomy 18), Turner syndrome (45,X), Patau syndrome (trisomy 13), as expected and regarding to international literature. We can conclude that prenatal cytogenetic diagnosis is very important for parents who can make a free and informed decision about the ongoing pregnancy, to allow better obstetric management and access to a highly complex neonatology service in addition to psychological and genetic counseling.

Keywords: Prenatal, Cytogenetics, Amniocentesis, Chorionic Villi (VC).

#### Resumen

Los estudios prenatales consisten en un conjunto de técnicas para conocer la salud fetal, de las cuales los no invasivos son los más frecuentes, por ejemplo screenings bioquímicos, estudios de células fetales en sangre materna y la ecografía. Si uno o más de estos estudios no invasivos arrojan un resultado positivo o dan indicios de un riesgo elevado de presentar una anomalía congénita, se procede a realizar un estudio invasivo con el objetivo de llegar a un diagnóstico cromosómico certero. Dependiendo de la edad gestacional, pueden obtenerse muestras de vellosidades coriales (VC) o de líquido amniótico (LA) para ser analizadas citogenéticamente. La finalidad del diagnóstico citogenético prenatal es detectar anomalías cromosómicas en el feto. Entre las semanas 12 a 18 de embarazo, se realiza una punción de VC, que ofrece la ventaja de obtener resultados rápidos a partir de los 7 días de la toma de muestra y tiene la desventaja de presentar mayores porcentajes de falsos positivos y mosaicos confinados a placenta. A partir de la semana 18 hasta la semana 35 se realiza la amniocentesis. Esta técnica es más representativa del tejido fetal y las metafases obtenidas son de mejor calidad, pero la desventaja

es que los resultados se obtienen a partir de los 20 días de la toma de muestra. En este trabajo presentamos los resultados de una década de estudios citogenéticos prenatales. Las muestras fueron obtenidas en el Hospital Materno Neonatal de la ciudad de Posadas, Misiones y analizadas en el laboratorio de citogenética del IGeHM en el período 2011-2022. En estos 11 años se logró estandarizar las técnicas citogenéticas prenatales a partir de VC y LA. Se realizaron 160 estudios citogenéticos, de los cuales se obtuvo crecimiento celular en 134 casos (84%), y sin crecimiento celular en 26 casos (16%). El análisis citogenético en 84 casos (53%) arrojó un cariotipo normal y en 50 casos (31%) se encontró alguna alteración cromosómica. Los resultados de casos patológicos mostraron valores elevados con respecto a diferentes países donde se realiza diagnóstico prenatal. Entre estos, los más frecuentes fueron Síndrome de Down (trisomía 21), Síndrome Edwards (trisomía 18), Síndrome de Turner (45,X), Síndrome de Patau (trisomía 13), según a lo esperado y de acuerdo a lo publicado en la literatura internacional. Podemos concluir que el diagnóstico citogenético prenatal es muy importante para que los padres puedan tomar una decisión libre e informada sobre el embarazo en curso, permitir un mejor manejo obstétrico y acceder a un servicio de neonatología de alta complejidad además del asesoramiento psicológico y genético.

Palabras clave: Citogenética, Amniocentesis, Velloidades Coriales, Anomalías Cromosómicas.