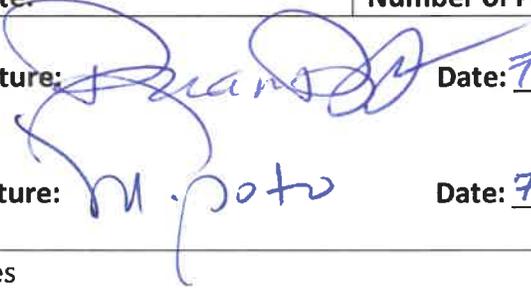
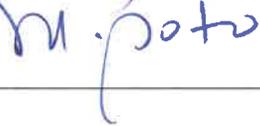




Clinical Operations Area Government Health Plan (GHP), Vital Health Plan		
Política: PRUEBAS NO INVASIVAS DE CERNIMIENTO GENETICO PRENATAL (NIPT)		
Number: ASES-OC-2024 /P001	Effective Date:	Number of Pages: 8
Approved By: Roxanna K. Rosario Serrano, BHE, MS Executive Director	Signature: 	Date: 7/19/2024
Milagros A. Soto Mejía, MHSA, MMHC Clinical Operations Director	Signature: 	Date: 7/17/2024
Reference: Contract Section: Covered Services		

I. PROPÓSITO

Establecer una política uniforme para determinar y uniformar la cubierta a estudios genéticos prenatales no invasivos. (NIPT por sus siglas en inglés).

II. INTRODUCCIÓN

La prueba de estudios genéticos prenatal no invasiva, también conocida como *cell free fetal DNA test* (*cfDNA test*), es un análisis de sangre de la madre embarazada, por lo que se considera no invasiva para el feto. Durante el embarazo, circula por la sangre materna DNA del feto, que puede ser analizado al tomar muestras de la sangre materna. Este análisis o estudio permite a la ciencia determinar ciertas características del feto en desarrollo, incluyendo potencial estatura, color de ojos, y además anomalías cromosómicas como el Síndrome de Down y otras trisomías (Edwards; Patau), estos dos (2) tienen muy poca expectativa de vida, usualmente no superando el primer año. En general estas pruebas genéticas no invasivas se pueden hacer a partir de la décima semana del embarazo. La NIPT se utiliza con mayor frecuencia para buscar trastornos cromosómicos causados por la presencia de un copia extra o faltante (aneuploidía)¹ de un cromosoma. NIPT busca principalmente el síndrome de Down (trisomía 21, causada por un cromosoma 21 adicional), trisomía 18 (causada por un cromosoma 18 adicional), trisomía 13 (causado por un cromosoma 13 adicional)

¹ La aneuploidía se define como la anomalía en el número de cromosomas del cuerpo humano. El número normal de cromosomas es 46. En aneuploidía podemos ver 45 o 47.



y copias adicionales o faltantes del cromosoma X o Y cromosoma (los cromosomas sexuales). La precisión de la prueba varía según el trastorno. La NIPT puede incluir pruebas de detección de trastornos cromosómicos adicionales causados por la falta de (eliminadas) o copiadas (duplicadas) de un cromosoma. NIPT está comenzando a usarse para probar trastornos genéticos causados por cambios (variantes) en genes individuales. A medida que la tecnología mejora y el costo de las pruebas genéticas disminuye, los investigadores esperan que NIPT esté disponible para muchas más condiciones genéticas.

Hay cierta terminología que se debe de aclarar, ya que cambia la perspectiva del estudio. Cuando se habla de pruebas de cernimiento (*screening*) genéticas, hay que diferenciarlas de pruebas diagnósticas genéticas. La prueba de cernimiento evalúa el riesgo individual de desarrollar o padecer de una condición genética, mientras que la prueba diagnóstica genética es para identificar una condición genética específica.

Todas las pruebas genéticas tienen ventajas y limitaciones. Las pruebas de detección genética generalmente se utilizan en personas que no presentan signos ni síntomas de un trastorno. Estas pruebas estiman si el riesgo de un individuo de padecer una determinada afección aumenta o disminuye en comparación con el riesgo de otras personas de una población similar. Un resultado positivo significa que el riesgo de que una persona desarrolle la afección es mayor que el promedio. Una prueba de detección negativa significa que el riesgo de una persona es inferior al promedio. Sin embargo, tener un resultado positivo en la prueba de detección no significa que el individuo tenga la afección. Debido a que las pruebas de detección son sólo estimaciones, en algunos casos los resultados indican un mayor riesgo de una anomalía genética cuando la persona en realidad no está afectada (falso positivo), o los resultados indican una disminución del riesgo de una anomalía genética cuando la persona está realmente afectada (falso positivo). Si bien las pruebas de detección genética no brindan una respuesta concluyente, pueden ayudar a guiar los próximos pasos, por ejemplo, si se necesitan pruebas de diagnóstico adicionales. Las pruebas de diagnóstico genético se utilizan a menudo en personas que presentan signos y síntomas. Estas pruebas se utilizan para confirmar o descartar condiciones genéticas sospechadas. Las pruebas de diagnóstico también pueden ayudar a informar sobre las posibilidades de que una persona desarrolle una condición genética o de transmitir una condición genética a sus hijos. Las pruebas de diagnóstico se pueden

realizar antes del nacimiento o en cualquier momento durante la vida de una persona, pero no están disponibles para todos los genes ni para todas las condiciones genéticas.

Los resultados de una prueba de diagnóstico se pueden utilizar para guiar las decisiones de una persona sobre la atención médica y el manejo del trastorno. Es frecuente que los profesionales de la salud recomienden esta prueba a las madres que tienen un mayor riesgo de tener un bebé con un trastorno cromosómico. Su riesgo puede ser más alto si:

- Usted es mayor de 35 años. La edad de la madre es el principal factor de riesgo de tener un bebé con síndrome de Down u otro trastorno de trisomía. Este riesgo aumenta a medida que una mujer envejece
- Usted ha tenido otro bebé con un trastorno cromosómico
- Su ecografía fetal no parece normal.
- Los resultados de otras pruebas prenatales no son normales

Las pruebas genéticas tienen beneficios potenciales ya sea que los resultados sean positivos o negativos para una mutación. Los resultados de las pruebas pueden brindar una sensación de alivio ante la incertidumbre y ayudar a las personas a tomar decisiones informadas sobre el manejo de su atención médica. Por ejemplo, un resultado negativo puede eliminar la necesidad para chequeos y pruebas de detección innecesarios en algunos casos. Un resultado positivo puede dirigir a una persona hacia las opciones disponibles de prevención, seguimiento y tratamiento. Algunos resultados de pruebas también pueden ayudar a los padres a tomar decisiones sobre el futuro de su embarazo.

III. INDICACIONES:

Evaluación para posibles o potenciales casos de aneuploidía: Tienen que darse las siguientes condiciones **(todas)**:

- a. Aplica a embarazos de un solo feto.
- b. Presencia de condiciones de riesgo:
 - Madre es mayor de 35 años.
 - Ha tenido embarazo previo u otro bebé con algún trastorno cromosómico
 - Su ecografía (ultrasonido o sonografía) fetal no es parece normal.
 - Los resultados de otras pruebas prenatales predictoras de trastornos genéticos no son normales y/o son positivas para aneuploidía.
- c. El cernimiento (screening) es para detectar alguna de las siguientes condiciones:

- Trisomía cromosoma 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía del cromosoma 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía del cromosoma 13 (Síndrome de Patau)

IV. REQUISITOS OBLIGATORIOS:

Tiene que haber habido consejería genética previa a la hacerse la prueba, que debe de cubrir al menos:

- Ser ofrecida por un profesional con educación y entrenamiento en trastornos genéticos que están bajo consideración.
- No debe de tener vínculos comerciales económicos e intelectuales con los desarrolladores o laboratorios donde se realizan las pruebas.
- Debe de darse la evaluación y recopilarse toda la información pertinente en estos casos:
 - Toma de historial familiar hasta al menos tres (3) generaciones previas
 - Discusión del impacto de los resultados con la madre y el padre
 - Explicación de los posibles resultados
 - Potenciales beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas.
 - Propósito de la prueba. (confirmar, diagnosticar o descartar alguna condición genética).
- La recolección de muestras de sangre para pruebas genéticas debe cumplir con la ley del Departamento de Salud donde se establece que el muestreo debe ser realizado por el personal de un Centro Clínico o Laboratorio de referencia autorizado por el departamento de salud, CLIA y CNC certificado al día.
- La oficina, consultorio o clínica cumple con todos los requisitos establecidos por la ley para obtener la certificación para tomas de pruebas en el consultorio médico.
- Las pruebas de laboratorio clínico procesadas fuera de Puerto Rico no se consideran pruebas de diagnóstico cubiertas por el Plan de Salud del Gobierno (Medicaid) según el anexo #7.5.4.2 del contrato (7.5.4.2.2).

V. EXCLUSIONES ESPECÍFICAS:

- NIPT se limita a una prueba por embarazo, siempre bajo pre-autorización de La Aseguradora participante, la cual no será responsable del pago si se realiza sin la debida preautorización.
- No constituye necesidad médica y no estará cubierta cuando es para conocer o determinar el sexo del feto.
- No se autorizarán para pruebas realizadas antes de cumplirse las 10 primeras semanas del embarazo.
- Debido a la posibilidad de resultados falsos positivos con las pruebas de ADN libre de células, **la confirmación de un diagnóstico de aneuploidía debe realizarse mediante amniocentesis.**
- Las pruebas genéticas de cernimiento para aneuploidía no se consideran medicamento necesarias cuando aplican en casos de embarazos múltiples de tres (3) o más, o cuando el embarazo actual se ve afectado por el fallecimiento del feto; condición de un gemelo desaparecido o una o más anomalías detectadas en uno o ambos gemelos.

VI. CODIFICACIONES DE ACUERDO CON ICD-10 Y CPT VIGENTES

Medically Necessary Diagnosis Codes:

Pregnant State

- Z33.1 - Pregnant state, incidental
- Z33.3 - Pregnant state, gestational carrier
- O09-09- A3 Supervision of High-Risk Pregnancy
- O35.1 – O3510X0 Maternal care for suspected chromosomal abnormality in fetus
- Q96 – Turner’s syndrome
- Q96.3 Mosaicism, 45 X/46, XX or XY Family History of congenital malformations
- Z82.79 Family history of other congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities

Weeks of Gestation must accompany any of the diagnoses codes listed above.

- Z3A.10 Weeks of gestation of pregnancy 10 weeks.
- Z3A.1 - Weeks of gestation of pregnancy, weeks 10-19
- Z3A.2 - Weeks of gestation of pregnancy, weeks 20-29
- Z3A.3 - Weeks of gestation of pregnancy, weeks 30-39
- Z3A.4 - Weeks of gestation of pregnancy, weeks 40 or greater

Non-Medically Necessary Diagnosis Codes – Multiple Gestation (Twins, Triplets or greater)

- O30.001-O30.099
- O30.101-O30.93 -
- O31.00X0-O31.8X99
- O30.001-O30.099

Weeks of Gestation less than 10

- Z3A.0 - Weeks of gestation of pregnancy, unspecified or less than 10 weeks
- Z3A.00 - Weeks of gestation of pregnancy not specified]
- Z3A.01 - Less than 8 weeks gestation of pregnancy
- Z3A.08 - 8 weeks gestation of pregnancy
- Z3A.09 - 9 weeks gestation of pregnancy

CPT® Codes

- **0327U Fetal aneuploidy** (trisomy 13, 18, and 21), DNA sequence analysis of selected regions using maternal plasma, algorithm reported as a risk score for each trisomy, includes sex reporting, if performed.
- **81420 Fetal chromosomal aneuploidy** (eg, trisomy 21, monosomy X) genomic sequence analysis panel, circulating cell-free fetal DNA in maternal blood, must include analysis of chromosomes 13, 18, and 21.
- **81507 Fetal aneuploidy** (trisomy 21, 18, and 13) DNA sequence analysis of selected regions using maternal plasma, algorithm reported as a risk score for each trisomy.

VII. EFECTIVIDAD

Esta política será efectiva desde la fecha de su firma para circulación.

REFERENCIAS:

1. Concert Genetics. Genetic Testing: Non-invasive Prenatal Screening (NIPS) V.1.2023 Effective: 1/1/2023.
2. Help Me Understand Genetics. Genetic Testing. Reprinted from MedlinePlus Genetics
3. (<https://medlineplus.gov/genetics/>) U.S. National Library of Medicine National Institutes of Health Department of Health & Human Services
4. MedlinePlus [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US); [updated Jun 24; cited 2020 Jul 1]. Available from: <https://medlineplus.gov/.Prenatal Cell-Free DNA Screening>
5. MedlinePlus. Prenatal Cell-Free DNA Screening. What is a prenatal cell-free DNA (cfDNA) screening?
6. Non-Invasive Prenatal Genetic Tests for Fetal Aneuploids. MMM Multihealth. Policy MP-PL-FP-01-23, 7/31/2023.
7. Triple S Salud. Policy Num: 11.003.078. Policy Name: Noninvasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidies, Microdeletions, Single-Gene Disorders, and congenital anomalies and Twin Zygosity Using Cell-Free Fetal DNA. Policy ID: [11.003.078] [Ac / B / M+ / P+] [4.01.21]

Reviews and Approvals

Up Date	Section Review	Modification and Reason