



ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS

- ⊕ Se realiza a partir de la **semana 10 de gestación**
- ⊕ **Alta fiabilidad**, avalada por el mayor estudio realizado (147.000 casos estudiados)
- ⊕ Se puede realizar con una **mínima cantidad de ADN fetal (3,5%)**
- ⊕ Descarta la existencia de **8 síndromes de microdelección**, además de las principales **aneuploidías**.
- ⊕ Único test que valora las **aneuploidías en los cromosomas 9, 16 y 22** (relacionadas con abortos espontáneos de repetición)
- ⊕ Puede realizarse en embarazos provocados por **ovodonación**
- ⊕ Puede realizarse en **embarazos gemelares**



ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO



por
NIFT™



ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO

+ COMPLETO

8 cromosomas
8 síndromes de microdelección

+ VALIDADO

por casos analizados y por estudios científicos publicados





ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO

DESCARTA LAS PRINCIPALES ALTERACIONES CROMOSÓMICAS DEL FETO EMPLEANDO SANGRE MATERNA



TEST GENÉTICO DE ÚLTIMA GENERACIÓN

Durante el embarazo fragmentos de ADN libre (no celular) provenientes de la madre y del feto (mayoritariamente de origen placentario) circulan por el torrente sanguíneo de la mujer gestante. La fracción fetal de este ADN libre va aumentando a medida que avanza la gestación. **NI/+** es un test de cribado prenatal que **analiza el ADN libre fetal presente en la sangre materna a partir de la semana 10 de gestación**. Este método no es invasivo, **no tiene riesgos para el feto** y es extremadamente sensible.

Mediante Secuenciación Masiva Paralela (MPS) y un exhaustivo análisis bioinformático, se obtiene una estimación de riesgo de que el feto presente una **trisomía 13, 18, 21, 9, 16 y 22**.

Adicionalmente, este estudio informa de la presencia de las **aneuploidías** más frecuentes de los **cromosomas sexuales** (Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndrome Triple X, Síndrome de Jacobs), del **sexo fetal** y de los síndromes de **microdelección** 1p36, 2q33.1, Cri-du-chat, DiGeorge 2, 16p12.2, Jacobsen, Van der Woude y Prader-Willi/Angelman, lo que lo convierte en el **TEST PRENATAL NO INVASIVO MÁS COMPLETO**.



NI/+: UN TEST DE ALTA FIABILIDAD

Estudios de validación independientes, incluyendo **el mayor estudio mundial realizado sobre test prenatales no invasivos** con 147.000 mujeres participantes, han confirmado la elevada fiabilidad de esta prueba, con una **detección de trisomías fetales 13, 18 y 21 superior al 99%** y una tasa de falsos positivos inferior al **0,1%**. **NI/+** lleva analizadas más de 600.000 muestras, de las cuales no se ha podido obtener un resultado tan solo en un **0,069%** de los casos. Numerosas publicaciones científicas avalan estos datos, convirtiendo a **NI/+** en el **TEST PRENATAL NO INVASIVO MÁS VALIDADO**.

NI/+ puede realizarse en mujeres receptoras de ovocitos. También en embarazos gemelares, en cuyo caso este test informará de la presencia de trisomías fetales 13, 18 y 21, sin identificación del feto afectado.

Tras la extracción de la sangre materna, el test **NI/+** realiza un exhaustivo control de calidad para garantizar que sus resultados sean altamente precisos, comprobando que la **fracción de ADN fetal** en la muestra supere el **3,5%** necesario para el análisis. De no ser así (< 3% de los casos), se solicita una nueva extracción de sangre a la paciente.

Según las recomendaciones clínicas del comité de genética del Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG), publicadas en agosto de 2015, el test genético prenatal no invasivo se puede ofrecer a gestantes tanto de alto como de bajo riesgo, previa información de las características del test.



SENSIBILIDAD (TASA DE DETECCIÓN)

Resumen de los datos obtenidos en los estudios de validación publicados

Trisomía 13	99,99 %	Trisomías 9, 16 y 22	Tasa de detección pendiente de validar
Trisomía 18	99,66 %		
Trisomía 21	99,65 %		
Sexo fetal	98 %		
Aneuploidías de los cromosomas sexuales:	95 %	Síndromes de microdelección:	
45, X (Turner)			1p36
47, XXY (Klinefelter)			2q33.1
47, XXX			Cri-du-chat (5p)
47, XYY		DiGeorge 2 (10p14)	
		16p12.2	
		Jacobsen (11q23)	
		Van der Woude (1q32.2)	
		Prader-Willi/Angelman (15q11.2)	