



TEST PRENATAL NO INVASIVO

ADN Libre en Sangre Materna

illumina® |  veragen

MANLAB®

Diagnóstico Bioquímico y Genómico

¿Qué es un Test de ADN Libre en Sangre Materna (cffDNA)?

Conocer las características cromosómicas de los embriones en desarrollo ha sido, desde siempre, la preocupación de todos los obstetras.

Hoy podemos ofrecer a todos los pacientes, un método seguro, temprano y confiable que evita los riesgos asociados a las técnicas invasivas tradicionales.

MANLAB a través del estudio del ADN libre en sangre materna en asociación con VERIFI Illumina, puede acceder a información vinculada a las cromosomopatías de mayor prevalencia, como las Trisomías 21 (Síndrome Down), 18 (Síndrome Edwards) y 13 (Síndrome Patau), anomalías de los cromosomas sexuales (Síndromes de Turner, Klinefelter, Jacob's y Triple X) y conocer el sexo del embrión, de importancia en algunas entidades ligadas al sexo fetal.



También brindamos una opción de mayor alcance: VERIFI Plus. La expansión del panel estándar permite analizar todos los cromosomas, detectando alteraciones numéricas en cualquiera de los 23 pares.

VERIFI Plus, detecta aneuploidías autosómicas poco frecuentes de forma precoz o en el marco de una ecografía sospechosa.

Las aneuploidías cromosómicas en general tienen manifestaciones diversas en el desarrollo estructural y/o intelectual del feto. Además muchas de ellas están asociadas a problemas específicos, como la interrupción espontánea del embarazo o mosaicismo.

El mosaicismo fetal puede ser responsable de fenotipos clínicos variados, sin embargo en algunos casos, puede estar restringido a la placenta, condición conocida como Mosaicismo Confinado a la Placenta (MCP). En estos casos, existe un riesgo aumentado para restricciones de crecimiento intrauterino (RCIU), condiciones clínicas propias de la gestación, o disomías parentales para ciertos cromosomas (Disomía Uniparenteral, DUP). Todo resultado positivo obtenido en un Test de ADN Libre, debe ser confirmado por una Biopsia de Vellosidades Coriónicas (BVC) o Amniocentesis.

Los paneles VERIFI Standard y VERIFI Plus, pueden ampliarse al estudio de 6 microdeleciones cromosómicas de relevancia. La microdelección consiste en la ausencia de una pequeña cantidad de material genético en alguno de los cromosomas. Las patologías asociadas a microdeleciones que podemos detectar son: Síndrome 22q11/Di George, Delección 1p36, Síndrome Prader-Willi/Algelman, Síndrome Cri du chat y Síndrome Wolf-Hirschhorn.

Las muestras de sangre materna, son obtenidas por extracción de sangre periférica desde la semana 10 de gestación en adelante y deben ser remitidas a MANLAB conservadas con EDTA para que sean procesadas. La demora en obtener el resultado es de 10 días hábiles.

Este avance realmente cambia los paradigmas del diagnóstico prenatal temprano y usted como socio complementario de MANLAB puede brindar este servicio de vanguardia a sus pacientes.

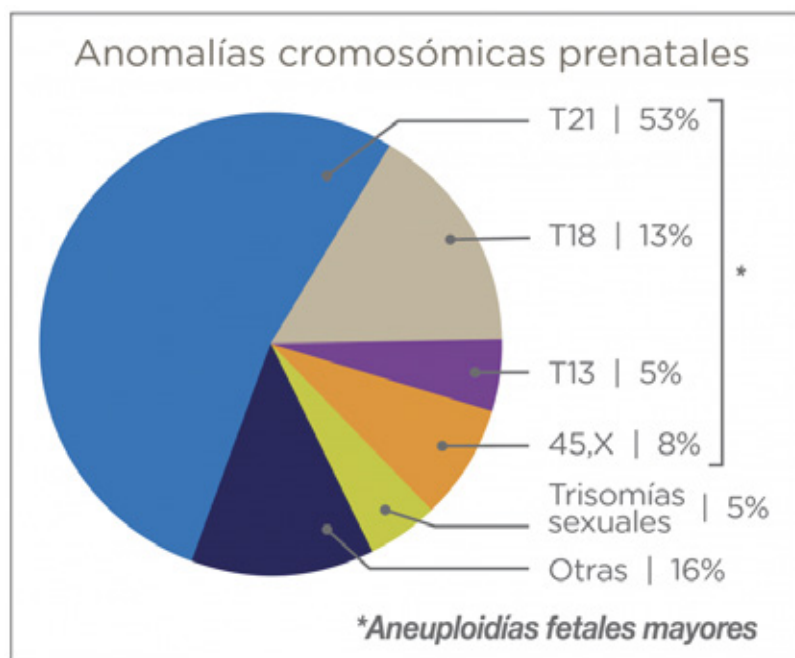
VERIFI Illumina

MANLAB ofrece el test prenatal VERIFI del Laboratorio Illumina Inc. que utiliza la Secuenciación Masiva Paralela (SMP) para brindar una resolución de excelencia y resultados confiables

- **Tecnología superior.** Evidencia científica publicada y contundente respalda la aplicación clínica de esta tecnología.
- **Análisis ampliado.** Analiza todos los cromosomas, permitiendo detectar alteraciones de número en los 23 pares, incluidos los cromosomas sexuales.
- **Resultados concretos.** Se informan como condición “detectada” o “no detectada” (no es un score de riesgo).
- **Microdeleciones.** Información adicional de 6 microdeleciones relevantes también disponible.

Una vez realizada la SMP, se aplica el método bioestadístico SAFeR®, calculando un Valor Cromosoma Normalizado (NCV) para cada cromosoma, lo que reduce significativamente la variación de datos causada por el porcentaje de ADN proveniente de la gestación circulante en el torrente sanguíneo materno, variaciones de muestra a muestra y de lecturas sucesivas.

No informa un score de riesgo, no depende de la edad materna, índice de masa corporal, o edad gestacional (después de las 10 semanas). A diferencia de otras pruebas, el test verifi® no se ve afectada por otras variables ni requiere de factores de corrección complementarios como datos paternos.



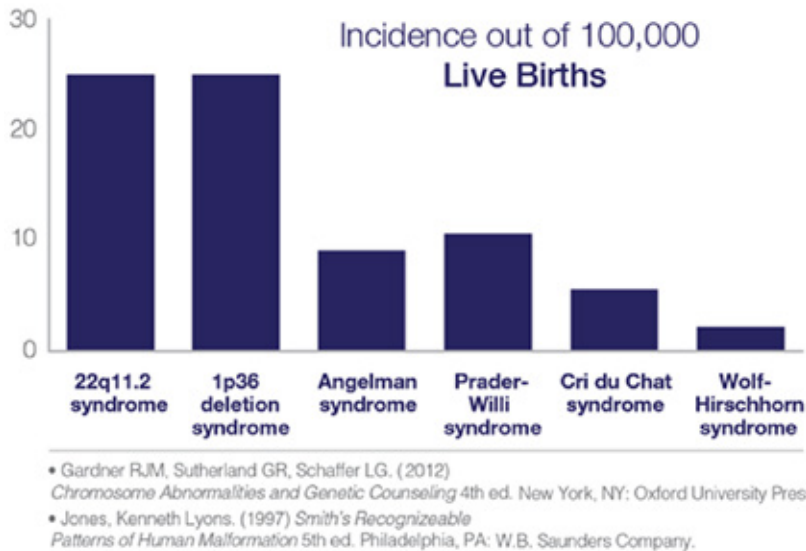
Información adaptada de Wellesley, D, et al. Anomalías cromosómicas raras, prevalencia y porcentajes de diagnóstico prenatal de la población basada en el registro de anomalías congénitas en Europa. Eur J of Hum Gen, 11 January 2012.

Embarazos simples

El panel **VERIFI Standard** permite detectar las condiciones cromosómicas más relevantes como las **Trisomías 21 (Síndrome Down), 18 (Síndrome Edwards) y 13 (Síndrome Patau)**, **afecciones de los cromosomas sexuales (Síndromes de Turner, Klinefelter, Jacob's y Triple X)** e **informar el sexo fetal**.

El panel **VERIFI Plus**, expande los alcances del panel standard y analiza todos los cromosomas, **detectando alteraciones de número en cualquiera de los 23 pares**. Cualquier desbalance en el número de cromosomas puede ser responsable de la interrupción espontánea del embarazo, defectos congénitos, discapacidad intelectual o reducción en la expectativa de vida. El pronóstico está condicionado a la cantidad de información genética ganada o perdida.

Microdeleciones (MD)



Las MD pueden ocurrir, en la mayoría de los casos, sin historia familiar previa ni otros factores de riesgo. No son detectadas por el cribado de suero tradicional y pueden o no ser pesquisadas por estudios de ultrasonido. Hasta ahora, un procedimiento invasivo, como una biopsia de vellosidades coriónicas (BVC) o de amniocentesis (AC), era la única forma de detectar este tipo de condiciones durante la gestación. Opcional para los paneles Standard y Plus, con costo adicional.

Embarazos múltiples

La detección de aneuploidías fetales en estos embarazos plantea desafíos únicos debido a los niveles más bajos de ADN disponibles para el análisis de cada feto. Por su mayor sensibilidad y capacidad para la detección de aneuploidías, el test verifi® permite su aplicación tanto en embarazos simples como en dobles ya sean monocigóticos o dicigóticos.

En embarazos múltiples, pueden detectarse la Trisomía 21 (síndrome de Down), Trisomía 18 (síndrome de Edwards), Trisomía 13 (síndrome de Patau), y la presencia del cromosoma Y.

Para la interpretación del sexo en este tipo de embarazos, la presencia de cromosoma Y determina que por lo menos uno de los embriones es masculino en embarazos bicoriales, o que ambos embriones son masculinos en embarazos monocoriales. La ausencia de cromosoma Y determina que ambos embriones son femeninos.

Paneles de estudio disponibles

STANDARD	
Trisomías Trisomía 21 (Síndrome de Down) Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) Trisomía 13 (Síndrome de Patau)	
Aneuploidías de los Cromosomas Sexuales Monosomía X (MX, Síndrome de Turner) XXX (Triple X) XXY (Síndrome de Klinefelter) XYY (Síndrome de Jacob's)	
+ Sexo fetal	
PLUS + MICRODELECCIONES	
Todas las Trisomías Aneuploidías de todos los cromosomas (23 pares, cromosomas sexuales incluidos)	+Microdelecciones Delección 1p36 Delección 4p- (Síndrome Wolf-Hirschhorn) Delección 5p- (Síndrome Cri du Chat) Delección 15q11 (Síndrome Prader-Willi) Delección 15q11 (Síndrome Angelman) Delección 22q11 (Síndrome DiGeorge)
+ Sexo fetal	