

El test prenatal no invasivo en sangre materna permite detectar alteraciones en los 24 cromosomas.

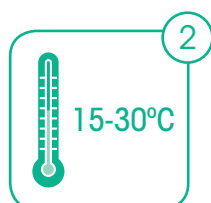


Durante el embarazo pueden detectarse en la sangre de la madre pequeñas cantidades de material genético fetal que pasan a través de la placenta. SafeBaby o el test prenatal no invasivo (TPNI) en sangre materna estudia este ADN fetal para identificar la presencia de alteraciones en los cromosomas del feto. El TPNI es el test de cribado prenatal más fiable y seguro disponible actualmente, sin riesgos asociados ni para la madre ni para el feto. A partir de una muestra de sangre materna obtenida a partir de la semana 9 de embarazo, este test permite determinar si el futuro bebé presenta alguna alteración cromosómica.

METODOLOGÍA



1
Extracción de sangre a partir de la semana 9 de embarazo



2
Mantener la muestra a temperatura ambiente hasta su envío



3
Enviar a temperatura ambiente



4
Análisis del ADN fetal libre



5
Resultados en 7 días laborables

¿Qué es SafeBaby, el test prenatal no invasivo en sangre materna?

SafeBaby o el test prenatal no invasivo (TPNI) en sangre materna es una nueva prueba de cribado prenatal que permite, a partir del análisis del ADN fetal libre presente en la sangre materna, identificar la presencia de anomalías cromosómicas y microdeleciones en el feto. Este test representa un gran avance en las pruebas de análisis prenatal.

Mediante la realización de un simple análisis de sangre a partir de la semana 9 de gestación, pueden detectarse, en la muestra de sangre materna, restos de material genético fetal que pasan al torrente sanguíneo materno a través de la placenta. Del estudio de este material fetal se podrá prever la posibilidad de que el futuro bebé padezca alguna alteración cromosómica.

¿Cómo se realiza el TPNI?

El test prenatal requiere una muestra de sangre de 10 ml. Una vez extraída, ésta debe ser enviada a nuestro laboratorio a temperatura ambiente donde se realizará una extracción del material genético tanto materno como fetal de la muestra de sangre. Este material se analiza posteriormente mediante secuenciación masiva de última generación (NGS). A partir del análisis de los resultados de la secuenciación, se determinará la cantidad de ADN fetal y materno presente para cada uno de los cromosomas analizados y así poder dilucidar la probabilidad de que el feto padezca alguna aneuploidía o microdelección cromosómica.

Nuestros informes de resultados están disponibles en 7 días tras la recepción de la muestra.



¿Quién se puede beneficiar de el TPNI?

Las sociedades médicas están de acuerdo en que el TPNI en sangre materna puede ofrecerse a todas las mujeres embarazadas con independencia de la edad o condición clínica¹⁻². Esta prueba de cribado prenatal está dirigida a pacientes con gestación de 9 semanas o más con embarazos únicos o gemelares. Es especialmente recomendable en mujeres de edad materna avanzada (≥ 35 años), con resultado anormal en el cribado bioquímico del primer trimestre, con una ecografía anormal o una historia médica que sugiera un riesgo elevado de embarazo con aneuploidías cromosómicas.

¿Qué fiabilidad tiene el resultado del TPNI?

La precisión de los resultados del TPNI es superior a la de otros test de cribado prenatal como el cribado combinado del primer trimestre³. En general la probabilidad de obtener un resultado falso positivo o falso negativo es inferior a otros test¹⁻³.

Este test detecta las principales trisomías: síndrome de Down, de Patau y de Edwards, con una sensibilidad y especificidad superiores al 98% y 99% respectivamente. También es útil para detectar aneuploidías en los cromosomas sexuales con sensibilidad y especificidad superior al 95% y 99% respectivamente¹⁻³.

Este test también permite detectar, con alta especificidad y sensibilidad, la presencia de microdeleciones asociadas a los siguientes síndromes: Angelman, Prader-Willi, deleción 1p36, Cri du Chat, Wolf-Hirschhorn, Jacobsen, Langer-Giedion, DiGeorge II, Phelan-McDermid y deleción 16p11.2-p12.2.

¿Qué ventajas tiene el TPNI de iGLS?

iGLS utiliza el test prenatal no invasivo para determinar, mediante secuenciación masiva de todo el genoma, la presencia de aneuploidias y microdeleciones en todos los cromosomas del feto. Este test tiene tasas de detección significativamente superiores a los métodos tradicionales¹⁻⁴ y ha demostrado tasas de falsos positivos muy bajas comparado con otros métodos de diagnóstico prenatal no invasivo⁵.

1. Practice Bulletin No. 163. Obstet Gynecol. 2016; 127(5):979-981.
2. Gregg AR et al. Genet Med. 2016; 18(10):1056-1065.
3. Bianchi DW et al. 2014;370(9):799-808.
4. Norton ME et al. N Engl J Med. 2015;372(17):1589-1597.
5. Gil MM et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015;45(3):249-266.

iGLS

Servicios de Genética Avanzada
+34 965 118 029 • info@igls.net
www.igls.net