

# SafeBaby<sup>®</sup>

## Test prenatal no invasivo



El test prenatal no invasivo en sangre materna es el test de cribado prenatal más fiable y seguro disponible actualmente. 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. El test Prenatal No Invasivo en sangre materna (TPNI) SafeBaby<sup>®</sup> estudia este ADN fetal para identificar la presencia de alteraciones en los cromosomas del feto. SafeBaby<sup>®</sup> no tiene 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.

### Proceso



## SafeBaby® - Test Prenatal No Invasivo en sangre materna (TPNI)

El test Prenatal No Invasivo en sangre materna (TPNI) SafeBaby® 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.

## Fiabilidad 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 trimestre<sup>3</sup>. En general la probabilidad de obtener un resultado falso positivo o falso negativo es inferior a otros test<sup>1-3</sup>.

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% respectivamente<sup>1-3</sup>.

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

## Beneficios y valor añadido

IGLS utiliza el test prenatal no invasivo para determinar, mediante secuenciación masiva de todo el genoma, la presencia de aneuploidías y microdeleciones en todos los cromosomas del feto. Este test tiene tasas de detección significativamente superiores a los métodos tradicionales<sup>1-4</sup> y ha demostrado tasas de falsos positivos muy bajas comparado con otros métodos de diagnóstico prenatal no invasivo<sup>5</sup>.

## Indicaciones

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 clínica<sup>1-2</sup>. 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 ( $\geq 35$  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.

## Proceso en detalle

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. 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 microdeleción cromosómica.

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

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.

