

Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna para la detección de trisomías 21, 18, 13 y de los cromosomas sexuales

¿Cuáles son los beneficios del diagnóstico prenatal no invasivo?

· Los actuales test de cribado prenatal (cribado bioquímico o medida de la translucencia nucal por ecografía) tienen una tasa de detección de trisomía 21 de hasta el 80%, y una tasa de resultados falsos positivos del 5 al 10%. Los test diagnósticos invasivos como la amniocentesis y la biopsia de corion implican un riesgo de aborto del 0,5 al 2%.

genoMaterniT+ permite la detección precoz de trisomías de los cromosomas 21, 18, 13, X e Y en el feto de manera no invasiva, a partir de una muestra de sangre materna, entre las 10 y las 24 semanas de gestación.

· El método de estudio de las trisomías en sangre materna tiene una tasa de detección mayor del 99%, y al contrario que las técnicas invasivas empleadas en diagnóstico prenatal, no conlleva ningún tipo de riesgo ni para el feto ni para la madre.

· Se realiza a partir de ADN fetal libre en sangre materna mediante secuenciación masiva múltiple y un sofisticado análisis estadístico.

· Nuestro test está especialmente indicado a mujeres que tengan un embarazo único (no gemelar) y que presenten un riesgo elevado de trisomía 21 fetal debido a edad materna avanzada, cribado bioquímico alterado, indicaciones ecográficas o antecedentes de trisomías en la familia o abortos previos.

Precisión del test y tasa de detección

	T21 ^a	T18 ^b	T13 ^b	X0 ^c	XXY ^c	XXX ^c
Sensibilidad	100%	92%	100%	75%	100%	100%
Especificidad	97,9%	98,0%	98,9%	99,9%	100%	100%
Valor predictivo positivo	96,6%	87,2%	89,3%	•	•	•
Valor predictivo negativo	100%	98,8%	100%	•	•	•

a: Chiu RW *et al.*, BMJ 2011;342:c7401

b: Chen EZ *et al.*, PLoS One 2011;6(7):e21791

c: Jiang F *et al.* BMC Medical Genomics 2012, 5:57



Muestra de sangre periférica de la gestante



Aislamiento del ADN circulante en plasma



Secuenciación masiva múltiple y alineamiento de secuencias



Informe detallado de trisomías 21, 18, 13, X e Y

Consulte precios y condiciones en:

info@genosalut.com

o llamando al:

616 590 165

Síguenos en:

