

INFORMACIÓN DE LA PACIENTE	
Paciente :	Origen :
Edad :	Núm. petición :
Análisis realizado : BBSafe®ADVANCED	Fecha :
Dirección:	Dr/dra:
Referencia :	Fecha de impresión : Finalizada :

INFORMACIÓN CLÍNICA DE LA PACIENTE			
Edad gestacional : 11 semanas y 2 días	Embarazo múltiple : NO	Fiv : NO	Ovodonación : NO
Motivo del estudio : -			

TEST PRENATAL NO INVASIVO (NIPT) EN SANGRE MATERNA		
Resultado : ALTO RIESGO MONOSOMIA X (X0).	Fracción fetal	10%

La muestra presenta ALTO RIESGO para MONOSOMIA X. Se recomienda ASESORAMIENTO GENÉTICO y confirmación mediante una PRUEBA INVASIVA de diagnóstico prenatal (amniocentesis).

ANEUPLOIDÍAS AUTOSÓMICAS	Resultado	ANEUPLOIDÍAS CROMOSOMAS SEXUALES	Resultado	DUPLICACIONES / DELECCIONES (≥7Mb)	Resultado
Trisomía 21 (Síndrome de Down) (Q+)	Bajo riesgo	Sexo fetal (Q+)	Masculino	2q33.1	Alto Riesgo
Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) (Q+)	Bajo riesgo	Monosomía X (Síndrome de Turner) (Q+)	Alto riesgo		
Trisomía 13 (Síndrome de Patau) (Q+)	Bajo riesgo	XXX (Síndrome de Jacobs) (Q+)	Bajo riesgo		
Otras trisomías autosómicas	Bajo riesgo	XXY (Síndrome de Klinefelter) (Q+)	Bajo riesgo		
		XXX (Síndrome de Triple X) (Q+)	Bajo riesgo		

MÉTODO DE ANÁLISIS

Extracción de ADN fetal a partir de la muestra de sangre materna. Preparación de librería del ADN extraído y secuenciación masiva (NGS) para el estudio de anomalías genéticas fetales del genoma completo mediante VeriSeq™ NIPT Solution v2 de Illumina así como el estudio de deleciones y duplicaciones parciales con un tamaño mayor a 7 Mb.

El resultado de la prueba se informa como "Alto Riesgo" o "Bajo riesgo" para las aneuploidias y microdeleciones analizadas junto con la información del sexo cromosómico fetal (salvo que se hubiere indicado lo contrario en la solicitud), de acuerdo a lo establecido en las guías clínicas. El equipo médico de Cerba Internacional está disponible para aclarar cualquier duda sobre los resultados del test por teléfono (93 727 22 33) o mail (bbsafe@cerba.com).

	TRISOMÍA 13	TRISOMÍA 18	TRISOMÍA 21	CROMOSOMAS SEXUALES	*CNVs ≥7Mb
SENSIBILIDAD	99,9 %	99,9 %	99,9 %	99,9 %	74,1 %
ESPECIFICIDAD	99,9 %	99,9 %	99,9 %	>85 %	99,8 %

CLASIFICACIÓN DEL SEXO FETAL	XX	XY	XO	XXX	XXY	XXY
PORCENTAJE DE CONCORDANTES	100% (1018 casos)	100% (981 casos)	90.5% (21 casos)	100% (17 casos)	100% (23 casos)	100% (12 casos)

LIMITACIONES DEL TEST

El test está diseñado como una prueba de cribado para la detección de anomalías genéticas fetales del genoma completo a partir de muestras de sangre completa periférica materna de mujeres embarazadas de un mínimo de 10 semanas de gestación (12 en caso de embarazos gemelares). El seguimiento del embarazo, incluyendo la interrupción de este, no debe basarse solamente en los resultados de esta prueba.

Consulte con su ginecólogo para obtener más información sobre la prueba, incluidas sus limitaciones y riesgos, la tasa de detección y la fiabilidad. Se recomienda asesoramiento médico antes y después de que se realice la prueba. Este test no reemplaza la exactitud y precisión del diagnóstico prenatal obtenido a partir del cariotipo de líquido amniótico o vellosidad corial y/o Array-CGH. Un resultado de "Bajo Riesgo" no garantiza la normalidad del embarazo ni excluye la posibilidad de otras anomalías cromosómicas fetales que no forman parte de esta prueba. En caso de obtener un resultado de "Alto Riesgo", las pacientes tienen que ser asesoradas mediante consejo genético, recomendando la realización de una prueba invasiva para confirmar el resultado.

A pesar de la alta fiabilidad de los resultados, estos pueden no ser indicativos del número de cromosomas del feto, sino de cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo confinado a placenta) o de la madre (mosaicismo materno). Asimismo, factores como la existencia de neoplasias, involución fetal, trasplante materno, entre otros, pueden afectar a los resultados.

Este test no permite identificar los embarazos con riesgo de defectos del tubo neural o de la pared abdominal; no detecta triploidia fetal, reordenamientos equilibrados o la localización exacta de una alteración cromosómica; no está indicado para la detección de deleciones y duplicaciones parciales inferiores a 7Mb. El análisis de deleciones y duplicaciones parciales superiores a 7Mb presenta una sensibilidad inferior al análisis de aneuploidias (74,1%). Este test no evalúa el estado de salud de la mujer embarazada.

En un pequeño porcentaje de casos se puede obtener un resultado "No Valorable" debido a un mal estado de la muestra (hemólisis, lipemia, etc.) o debido a otros problemas técnicos (una cantidad insuficiente de ADN fetal circulante, un IMC materno elevado, enfermedad autoinmune como lupus eritematoso sistémico materno o tratamiento con anticoagulantes). En estas situaciones, Cerba Internacional contactará con el paciente o el ginecólogo responsable para abordar una solución.



Cerba Internacional es un laboratorio de ensayo acreditado por ENAC con acreditación N° 1132/LE2187. Solamente están amparados por la acreditación los ensayos expresamente marcados con (Q+)