

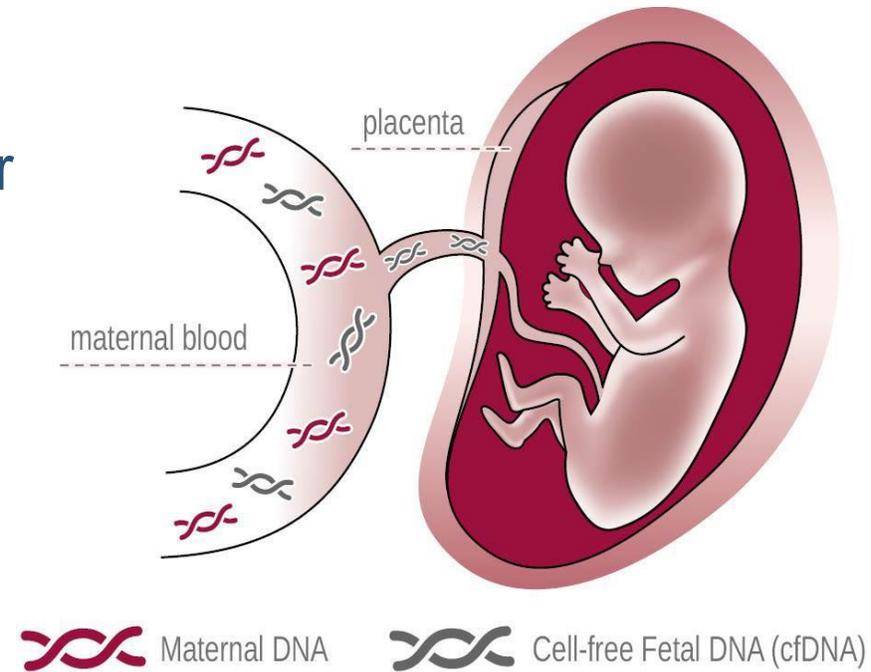
M PrenatalSafe[®]



¿Qué es el cribado prenatal no invasivo?

El cribado prenatal no invasivo (NIPT) consiste en el análisis de **ADN fetal presente en el plasma materno** para detectar anomalías genéticas fetales sin riesgo para la gestación.

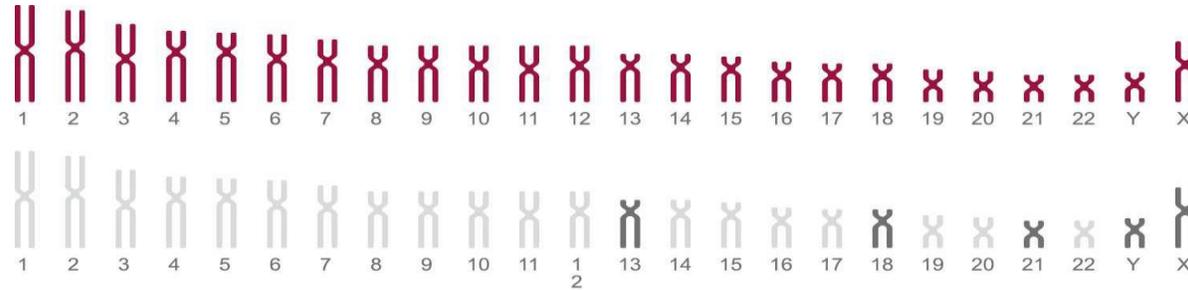
El cfDNA (DNA celular libre) fetal detectado en el plasma materno deriva de **la placenta**.



ANOMALÍAS DETECTABLES

- **Aneuploidías** más frecuentes
 - Síndromes de **microdelección**
 - Aneuploidias y **reordenamientos** de todos los cromosomas
 - **Aneuploidias** y **reordenamientos** de todos los cromosomas + síndromes de **microdelección**
-

De lo más complejo...



 Prenatalsafe Karyo
analyzes every chromosome

 Chromosomes analyzed
by other NIPTs



PRENATALSAFE KARYO

PRENATAL SAFE KARYO

Aneuploidías frecuentes :	Aneuploidías menos frecuentes :		
Trisomía 21	Trisomía 1	Trisomía 2	Trisomía 3
Trisomía 18	Trisomía 4	Trisomía 5	Trisomía 6
Trisomía 13	Trisomía 7	Trisomía 8	Trisomía 9
X0	Trisomía 10	Trisomía 11	Trisomía 12
XXX	Trisomía 14	Trisomía 15	Trisomía 16
XXY	Trisomía 17	Trisomía 19	Trisomía 20
XYY	Trisomía 22		

¿A quién va dirigido?

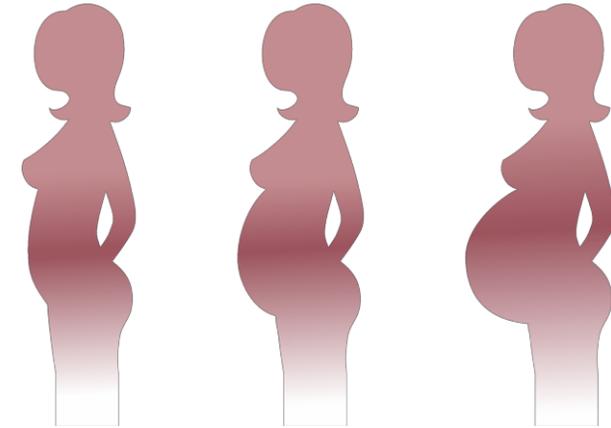
El test está indicado en embarazadas de más de 10 semanas de gestación que cumplan los siguientes criterios:

- ⌘ **Edad** maternal avanzada (≥ 35 años)
- ⌘ Resultados positivos en el índice de **riesgo**
- ⌘ Anomalías **ecográficas**
- ⌘ Embarazo **anterior** con aneuploidía
- ⌘ Traslocación en **progenitores**
- ⌘ Pacientes con un **riesgo medio** de aneuploidía que quieran conocer rápido mediante un test seguro y preciso

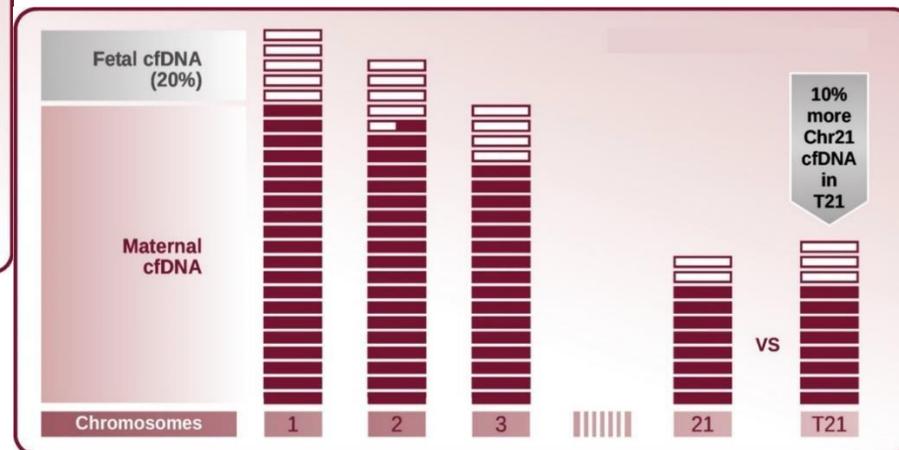
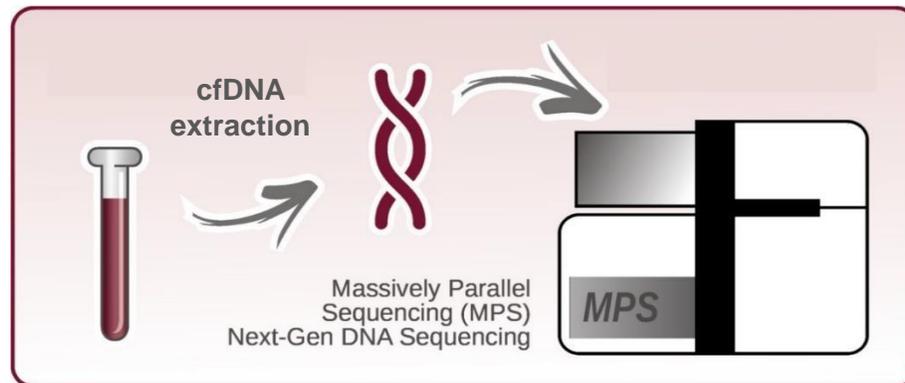


Características / tecnología

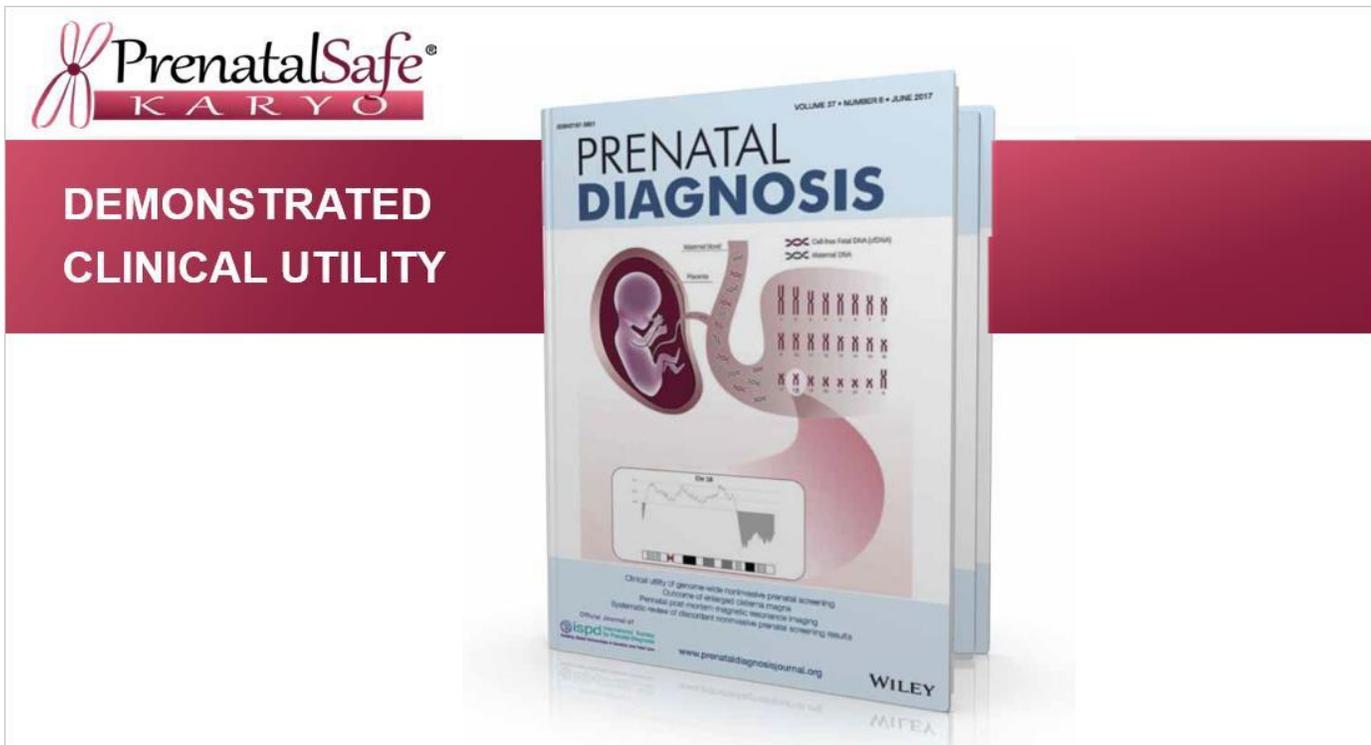
- El test se puede realizar en embarazos **únicos o gemelares**
- Se puede realizar en pacientes sometidos a técnicas de **FIV** incluidos embarazos con **donación** de embriones



Whole-genome sequencing technology



EXPERIENCIA: estudios prospectivos 12.000 muestras



The image features the PrenatalSafe Karyo logo on the left, which consists of a stylized red and white flower-like symbol next to the text 'PrenatalSafe' in a serif font and 'KARYO' in a bold, sans-serif font below it. To the right is the cover of the journal 'Prenatal Diagnosis', Volume 37, Number 6, June 2017. The cover includes a central illustration of a fetus in a womb, a karyotype, and a graph. Text on the cover includes 'Prenatal Diagnosis', 'WILEY', and 'MTEA'. Below the journal cover, there is a red banner with white text.

**DEMONSTRATED
CLINICAL UTILITY**

Our latest prospective study, including samples from more than **12.000 pregnant women**, published in **Prenatal Diagnosis** journal, demonstrated the clinical utility of **PrenatalSAFE® Karyo** test, reporting a significantly higher sensitivity of **PrenatalSAFE® Karyo** test as compared with **standard cfDNA** screening for the detection of common aneuploidies (**100% vs 92.64%, p<0.001**).

Official Journal of
ispd International Society for Prenatal Diagnosis
www.prenatdiagnosisjournal.org

WILEY
MTEA

GENOMA®
Molecular Genetics Laboratories Group

RENDIMIENTO CLÍNICO

Performance PrenatalSafe[®] KARYO: pre-clinical validation data*

	Trisomy 21 (n=1419)	Trisomy 18 (n=1419)	Trisomy 13 (n=1419)	SCA (n=1419)	CNV (n=1419)
True Positive	100	31	14	36	37
False Positive	0	0	0	0	0
True Negative	1319	1388	1405	1383	1382
False Negative	0	0	0	0	0
Sensitivity (95% CI)	100,00% (96.38% - 100.00%)	100,00% (88.78% - 100.00%)	100,00% (76.84% - 100.00%)	100,00% (90.26% to 100.00%)	100,00% (90.51% to 100.00%)
Specificity (95% CI)	100,00% (99.72% - 100.00%)	100,00% (99.73% - 100.00%)	100,00% (99.74% - 100.00%)	100,00% (99.73% to 100.00%)	100,00% (99.73% to 100.00%)
PPV (95% CI)	100,00% (96.38% - 100.00%)	100,00% (88.78% - 100.00%)	100,00% (76.84% - 100.00%)	100,00% (90.26% to 100.00%)	100,00% (90.51% to 100.00%)
NPV (95% CI)	100,00% (99.72% - 100.00%)	100,00% (99.73% - 100.00%)	100,00% (99.74% - 100.00%)	100,00% (99.73% to 100.00%)	100,00% (99.73% to 100.00%)

* Fiorentino et al., ESHG conference 2016; ISPD Conference 2016

Performance PrenatalSafe[®] KARYO: Clinical Cases with Follow-up (update March 2016)

	Trisomy 21 (n=11.932)	Trisomy 18 (n=11.932)	Trisomy 13 (n=11.932)	SCA (n=11.932)	Rare Trisomies (n=11.932)	CNV (n=11.932)
True Positive	88	15	12	36	10	8
False Positive	1	1	1	12	7	5
True Negative	11.843	11.916	11.919	11.884	11.915	11.919
False Negative	0	0	0	0	0	0
Sensitivity (95% CI)	100,00% (95.89% - 100.00%)	100,00% (78.20% - 100.00%)	100,00% (73.54% - 100.00%)	100,00% (90.26% - 100.00%)	100,00% (69.15% - 100.00%)	100,00% (63.06% - 100.00%)
Specificity (95% CI)	99,99% (99.95% - 100.00%)	99,99% (99.95% - 100.00%)	99,99% (99.95% - 100.00%)	99,90% (99.82% - 99.95%)	99,94% (99.88% - 99.98%)	99,96% (99.90% - 99.99%)
PPV (95% CI)	98,88% (92.54% - 99.84%)	93,75% (67.88% - 99.07%)	92,31% (62.83% - 98.84%)	75,00% (63.02% - 84.08%)	58,82% (40.52% - 74.97%)	61,54% (39.98% - 79.35%)
NPV (95% CI)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% to 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)	100,00% (99.95% - 100.00%)

PPV: Positive Predictive Value NPV: Negative Predictive Value SCA: Sex Chromosomes Aneuploidy CNV: Copy Number Variation

...a lo más completo



PRENATALSAFE KARYO PLUS

PRENATALSAFE KARYO PLUS					
NIPT KARYO				Síndromes de microdelección	
Aneuploidias frecuentes :		Aneuploidias menos frecuentes :		Sínd. de DiGeorge	Sínd. de Jacobsen
Trisomía 21	Trisomía 1	Trisomía 2	Trisomía 3	Sínd. de Cri-Du-Chat	Sínd. de Smith-Magenis
Trisomía 18	Trisomía 4	Trisomía 5	Trisomía 6	Sínd. de Prader-Willi	Sínd. de Langer-Gideon
Trisomía 13	Trisomía 7	Trisomía 8	Trisomía 9	Sínd. de Angelman	
X0	Trisomía 10	Trisomía 11	Trisomía 12	Sínd. de deleción 1p36	
XXX	Trisomía 14	Trisomía 15	Trisomía 16	Sínd. de Wolf-Hirschhorn	
XXY	Trisomía 17	Trisomía 19	Trisomía 20		
XYY	Trisomía 22				



22q11

Cromosoma 22

Cromosoma 1

Cromosoma 15

Cromosoma 5

Cromosoma 4

La mayoría de las microdeleciones se presentan de novo.

Cariotipo vs PrenatalSafe Karyo vs PrenatalSafe Karyo Plus

	Traditional Karyotyping	PrenatalSafe [®] KARYO	PrenatalSafe [®] KARYO Plus
Analiza todos los cromosomas	✓	✓	✓
Detecta pérdidas y ganancias cromosómicas >7 Mb	✗	✗	✓
Detecta pérdidas y ganancias cromosómicas >10 Mb	✓	✓	✓
No requiere procedimientos invasivos	✗	✓	✓
Detecta traslocaciones no balanceadas	✓	✓	✓
Detecta grandes deleciones/ duplicaciones	✓	✓	✓
Detecta trisomías en mosaico	✓	✗	✗
Detecta cromosomas marcadores	✓	✓	✓
Detecta síndromes de microdelecion	✗	✗	✓
Detecta triploidías	✓	✗	✗
Es considerada una prueba diagnóstica	✓	✗	✗

