

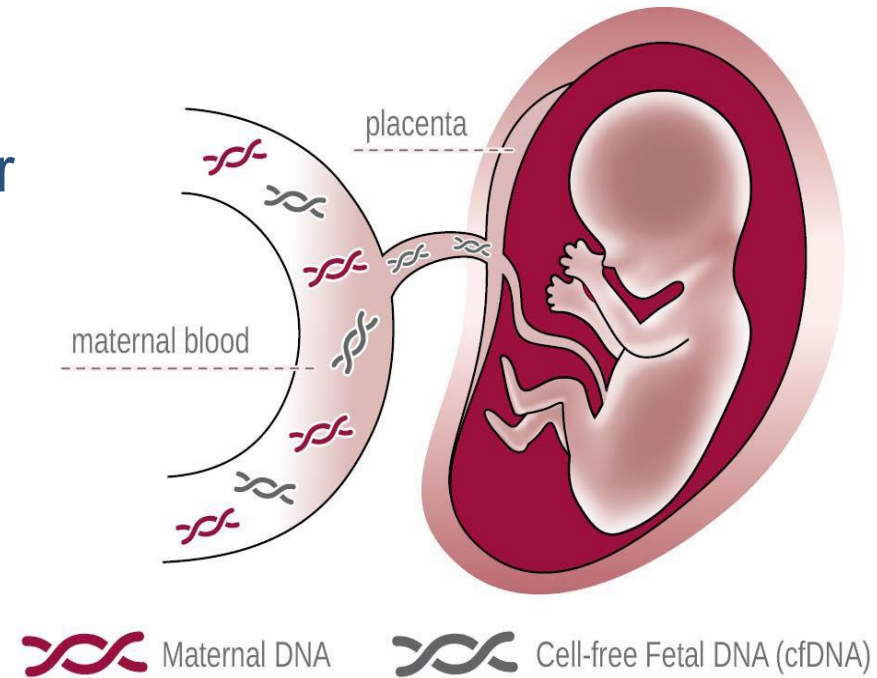


*M PrenatalSafe*<sup>®</sup>

## ¿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**.

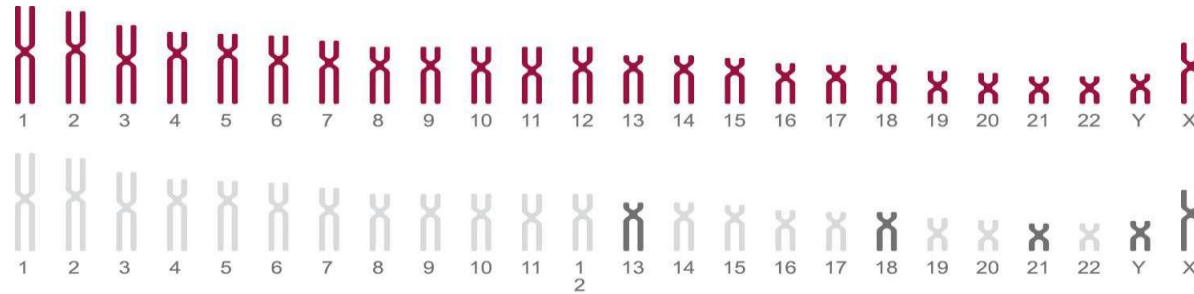


# ANOMALÍAS DETECTABLES

---

- **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?

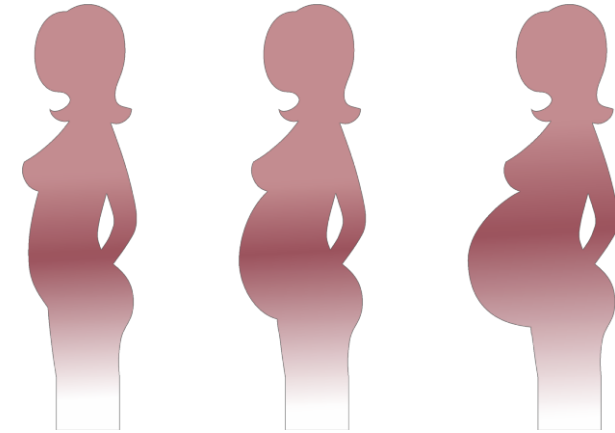
El test está indicado en embarazadas de más de 10 semanas de gestación que cumplan los siguientes criterios:

- ⌘ **Edad** maternal avanzada ( $\geq 35$  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

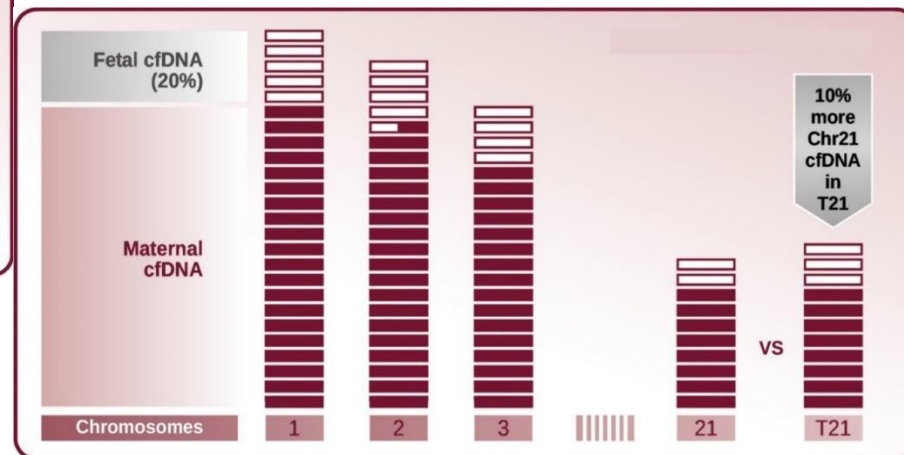
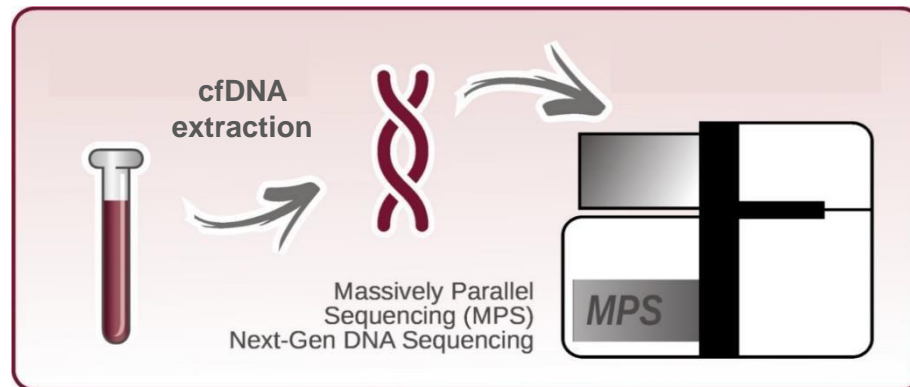


# Características / tecnología

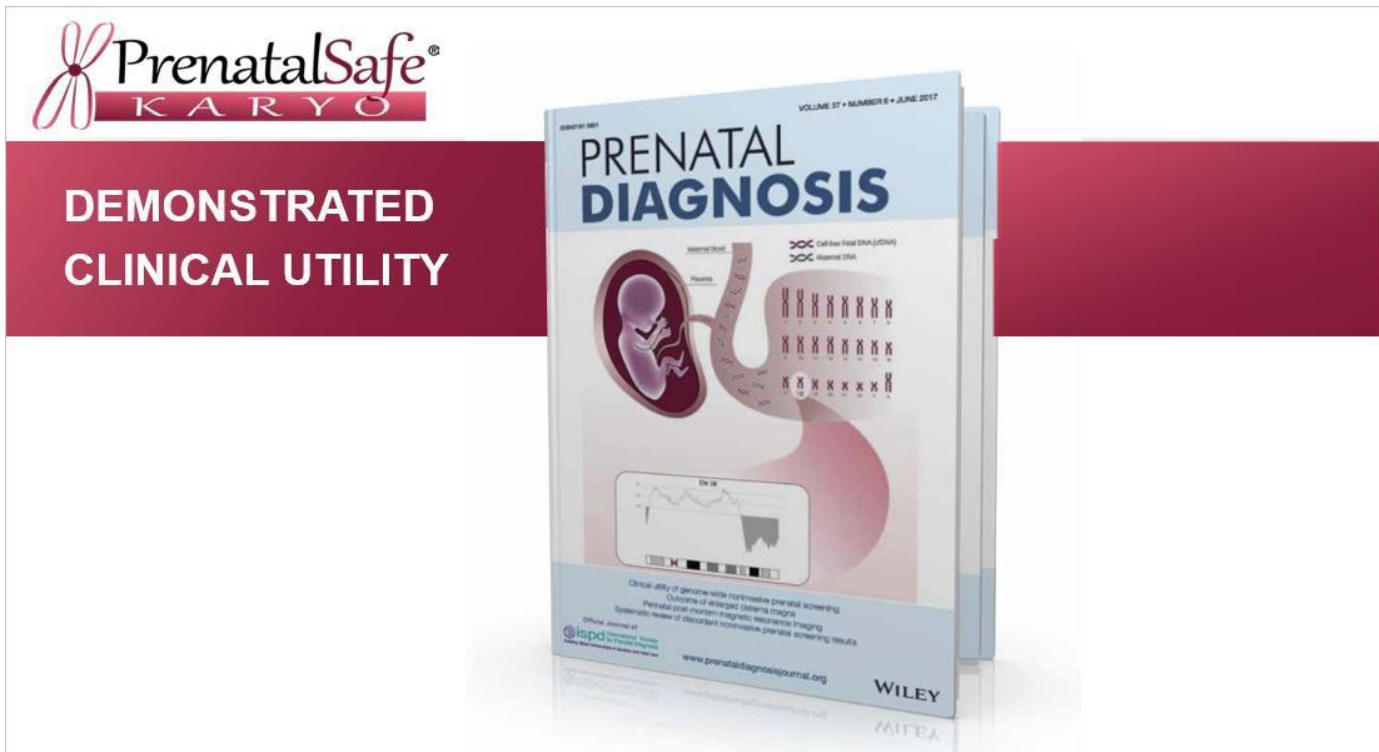
- El test se puede realizar en embarazos **únicos o gemelares**
- Se puede realizar en pacientes sometidos a técnicas de **FIV** incluidos embarazos con **donación** de embriones



## 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 flower icon and the text 'PrenatalSafe KARYO'. To the right is the cover of the journal 'Prenatal Diagnosis', Volume 37, Number 6, June 2017. The cover includes a fetal ultrasound image, a karyotype, and a graph. Below the journal cover, there is a text block and a footer with logos for 'GENOMA Molecular Genetics Laboratories Group' and 'WILEY'.

**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%,  $p < 0.001$** ).

Florentino et al. (2017) **Prenatal Diagnosis** 37, 593–601

**GENOMA®**  
Molecular Genetics Laboratories Group

WILEY

# RENDIMIENTO CLÍNICO

## Performance PrenatalSafe<sup>®</sup> 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<sup>®</sup> 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			
<b>Aneuploidias frecuentes :</b>	<b>Aneuploidias menos frecuentes :</b>		
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		
<b>+</b>			
Síndromes de microdelección			
Sínd. de DiGeorge		Sínd. de Jacobsen	
Sínd. de Cri-Du-Chat		Sínd. de Smith-Magenis	
Sínd. de Prader-Willi		Sínd. de Langer-Gideon	
Sínd. de Angelman			
Sínd. de deleción 1p36			
Sínd. de Wolf-Hirschhorn			



# Cariotipo vs PrenatalSafe Karyo vs PrenatalSafe Karyo Plus

	Traditional Karyotyping	PrenatalSafe <sup>®</sup> KARYO	PrenatalSafe <sup>®</sup> 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 microdeleción			
Detecta triploidías			
Es considerada una prueba diagnóstica			

