

ESTUDIO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO EVITA LOS RIESGOS DE LA AMNIOCENTESIS

Durante el embarazo fragmentos de ADN libre provenientes de la madre y del feto circulan por el torrente sanguíneo de la mujer gestante. **NI/+** es un test de cribado prenatal que analiza el ADN libre fetal presente en la sangre materna a partir de la semana 10 de gestación. Puede realizarse en mujeres receptoras de ovocitos y en embarazos gemelares. Tras la extracción de la sangre materna, el test **NI/+** realiza un exhaustivo control de calidad para garantizar que sus resultados sean altamente precisos, comprobando que la fracción de **ADN fetal** en la muestra supere el 3'5% necesario para el análisis. De no ser así (< 3% de los casos), se solicita una nueva extracción de sangre a la paciente.



NI/+ ESTUDIO PRENATAL NO INVASIVO DE ÚLTIMA GENERACIÓN: ANEUPLOIDÍAS EN 8 CROMOSOMAS + 8 SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN

Mediante Secuenciación Masiva Paralela (MPS) y un exhaustivo análisis bioinformático, se obtiene una estimación de riesgo de que el feto presente una **trisomía 13, 18, 21, 9, 16 y 22**. Las tres últimas relacionadas con abortos en el primer trimestre.

Adicionalmente, este estudio informa de la presencia de las aneuploidías más frecuentes de los cromosomas sexuales (**Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndrome Triple X, Síndrome de Jacobs**), del sexo fetal y de los síndromes de microdelección **1p36, 2q33.1, Cri-du-chat, DiGeorge 2, 16p12.2, Jacobsen, Van der Woude y Prader-Willi/Angelman**, lo que lo convierte en el **TEST PRENATAL NO INVASIVO MÁS COMPLETO**.

NI/+ UN TEST PRENATAL NO INVASIVO DE ALTA FIABILIDAD

Estudios de validación independientes, incluyendo el mayor estudio mundial realizado sobre test prenatales no invasivos con 147.000 mujeres participantes, han confirmado la elevada fiabilidad de esta prueba, con una detección de trisomías fetales 13, 18 y 21 superior al 99% y una tasa de falsos positivos inferior al 0,1%. **NI/+** lleva analizadas más de 600.000 muestras, de las cuales no se ha podido obtener un resultado tan solo en un 0,069% de los casos. Numerosas publicaciones científicas avalan estos datos, convirtiendo a **NI/+** en el **TEST PRENATAL NO INVASIVO MÁS VALIDADO**.

SENSIBILIDAD (tasa de detección)		SENSIBILIDAD (tasa de detección)	
TRISOMÍA 13	99,99 %	TRISOMÍAS 9, 16 y 22	
TRISOMÍA 18	99,66 %	SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN:	
TRISOMÍA 21	99,65 %	1p36	
SEXO FETAL	98 %	2q33.1	
ANEUPLOIDÍAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES: 45, X (Turner)		Cri-du-chat (5p)	
47, XXY (Klinefelter)		DiGeorge 2 (10p14)	
47, XXX	95 %	16p12.2	
47, XYY		Jacobsen (11q23)	
		Van der Woude (1q32.2)	
		Prader-Willi/Angelman (15q11.2)	
			Tasa de detección pendiente de validar

Según las recomendaciones clínicas del comité de genética del Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG), publicadas en agosto de 2015, el test genético prenatal no invasivo se puede ofrecer a gestantes tanto de alto como de bajo riesgo, previa información de las características del test.