

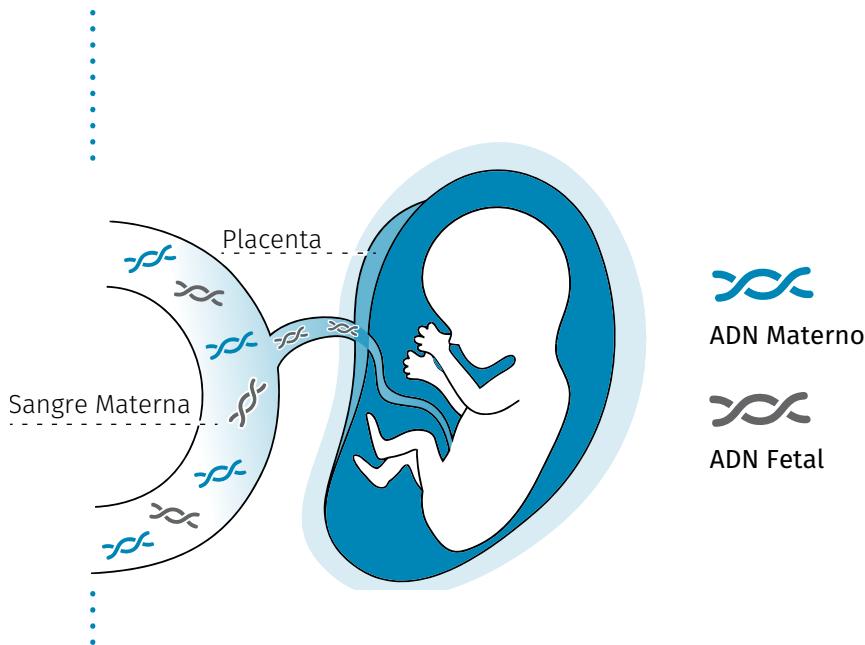


 GeneSafe™

La primera prueba prenatal
no invasiva para la detección
de alteraciones genéticas en el feto

GeneSafe™ la evolución de NIPT

Es un test de cribado prenatal no invasivo para detección de mutaciones fetales responsables de enfermedades genéticas graves, en ADN fetal circulante en sangre materna



GeneSafe™

Durante el embarazo, algunos fragmentos de ADN fetal circulan (cfDNA) en la sangre de la madre.

La prueba GeneSafe analiza los fragmentos de cfDNA en sangre materna a partir de la semana 10 de embarazo.

GeneSafe™ se utiliza como cribado complementario a la prueba prenatal de detección no invasiva (NIPT), permitiendo una visión más completa de un posible riesgo de patología genética fetal.



Es un cribado de enfermedades genéticas monogénicas

Proporciona 3 opciones de cribado:



Permite identificar **mutaciones en cuatro genes responsables de enfermedades genéticas hereditarias** como **la fibrosis quística, la anemia de células falciformes, la beta talasemia y la hipoacusia hereditaria (tanto la tipo 1A como la 1B).**

Los genes estudiados son: CFTR, CX26 (GJB2), CX30 (GJB6), HBB

914 296 287C / Valderribas, 71, 28007, Madrid www.laboratoriosmegalab.com



Permite detectar mutaciones en el feto de **25 genes** en relación con **44 enfermedades monogénicas** no transmitidas por los padres (**de novo**).

Los genes estudiados son: ASXL1, BRAF, CBL, CHD7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, FGFR2, FGFR3, HDAC8, JAG1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, NIPBL, NRAS, NSD1, PTPN11, RAF1, RIT1, SETBP1, SHOC2, SIX3, SOS1



Permite detectar tanto enfermedades **hereditarias** como mutaciones **de novo** en el feto. Es la combinación de las pruebas  y  ofreciendo una visión mas completa sobre el riesgo prenatal de desarrollar enfermedades genéticas.



Detecta posibles enfermedades genéticas de transmisión hereditaria en el feto

GEN	ENFERMEDAD GENÉTICA
CFTR	Fibrosis Quística
CX26 (GJB2)	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A
CX26 (GJB6)	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B
HBB	Beta Talasemia
HBB	Anemia Falciforme

Las enfermedades estudiados por el test  son las de mayor prevalencia en la población.



Detecta mutaciones de novo que a menudo son **indetectables por los exámenes de cribado convencionales**

GENE	SÍNDROMES
JAG1	Síndrome de Alagille
CHD7	Síndrome de Charge
HDAC8	Síndrome de Cornelia de Lange5
NIPBL	Síndrome de Cornelia de Lange 1
MECP2	Síndrome de Rett
NSD1	Síndrome de Sotos 1
ASXL1	Síndrome de Bohring-Opitz
SETBP1	Síndrome Schinzel-Giedion syndrome
SIX3	Holoprosencefalia
SÍNDROME DE NOONAN	
BRAF	Síndrome cutáneo craenofacial 1
CBL	Síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica (NSLL)
KRAS	Síndrome de Noonan / Cáncer
MAP2K1	Síndrome cardiofaciocutáneo 3
MAP2K2	Síndrome cardiofaciocutáneo 4
NRAS	Síndrome de Noonan 6 / Cáncer
PTPN11	Síndrome Noonan 1 / Síndrome de LEOPARD / Cáncer
PTPN11	Leucemia mielomonocítica juvenil (JMML)
RAF1	Síndrome de Noonan 5/ Síndrome LEOPARD 2
RIT1	Síndrome Noonan 8
SHOC2	Síndrome de Noonan / Enfermedad con caída de cabello anagénica
SOS1	Síndrome de Noonan 4

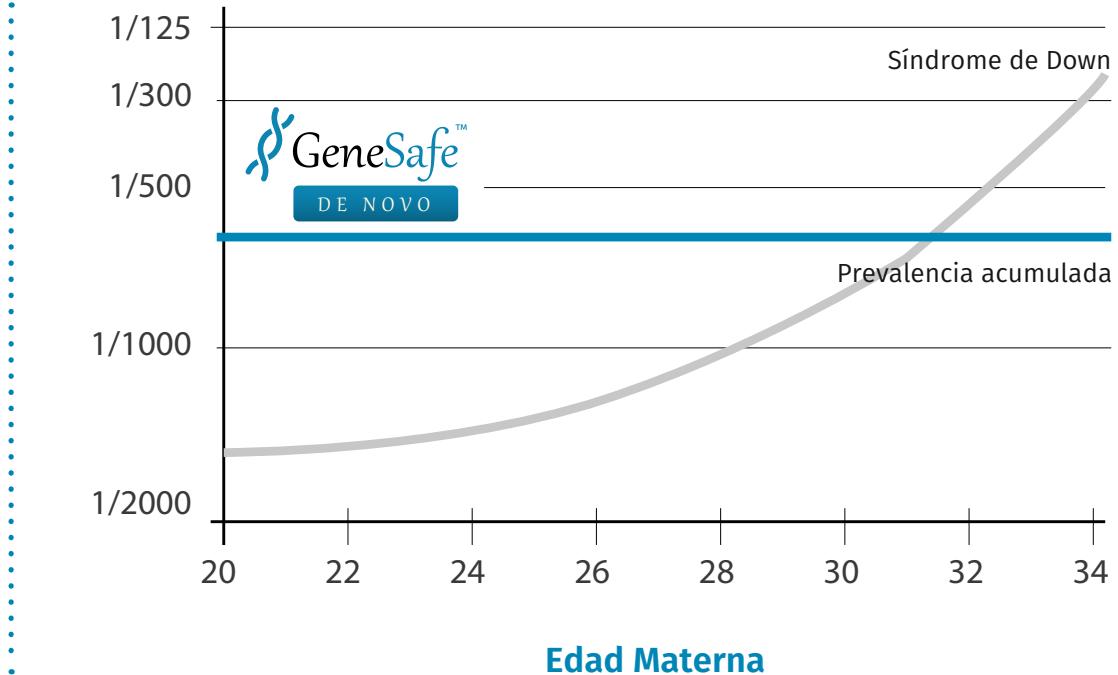
GENE	DISPLASIAS ESQUELÉTICAS
COL2A1	Acondrogénesis tipo II o hipocondrogénesis
	Acondroplasia
	Síndrome de CATSLH
	Síndrome Crouzon con acantosis nigrican
FGFR3	Hipocondroplasia
	Síndrome de Muenke
	Displasia tanatofórica tipo I
	Displasia tanatofórica tipo II
COL1A1	Síndrome de Ehlers-Danlos
	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipoVIIA
	Osteogénesis imperfecta, tipo I
	Osteogénesis imperfecta, tipo II
COL1A2	Osteogénesis imperfecta, tipo III
	Osteogénesis imperfecta, tipo IV
	Síndrome de Ehlers-Danlos
	Síndrome Ehlers-Danlos, tipo VIIIB
SÍNDROMES DE CRANIOSINOSTOSIS	
FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales o desórdenes en la esteroidogénesis
	Síndrome de Apert
	Síndrome de Crouzon
	Síndrome de Jackson-Weiss
	Síndrome de Pfeiffer tipo 1
	Síndrome de Pfeiffer tipo 2
	Síndrome de Pfeiffer tipo 3

GeneSafe™ Detecta mutaciones "de novo" en 25 genes responsables de 44 desórdenes genéticos diferentes. Las alteraciones genéticas estudiadas por esta innovadora prueba no suelen estar condicionadas por la historia clínica familiar. **GeneSafe™** hace un cribado en busca de mutaciones genéticas que no pueden ser detectadas por los cribados convencionales de primer trimestre, puesto que estas mutaciones no están presentes en los padres. Los desórdenes genéticos cribados por **GeneSafe™** pueden causar: **displasias esqueléticas, alteraciones cardíacas, anomalías congénitas múltiples, autismo, epilepsia y/o dificultades de aprendizaje.**

1. Homsy J, et al. *Science*. 2015;350:1262–6. 2. O’Roak BJ, et al. *Nat Genet*. 2011;43:585–9. 3. Allen AS, et al. *Nature*. 2013;501:217–21. 4. de Ligt J, et al. *N Engl J Med*. 2012;367:1921–9. 5. Rauch A, et al. *Lancet*. 2012;380:1674–82.



Detecta anomalías genéticas fetales cuya incidencia es independiente de la edad materna



Todas las mujeres embarazadas, independientemente de su edad, se encuentran en las mismas condiciones de riesgo bajo el cribado de GeneSafe™. A pesar de que la aparición de cada enfermedad es relativamente poco frecuente, la incidencia acumulada de aparición de estas patologías es similar a la del Síndrome de Down en mujeres más jóvenes.

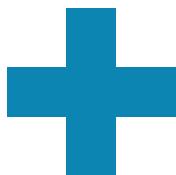
10. McRae J, et al. Prevalence and architecture of de novo mutations in developmental disorders. *Nature* 542, 433-438



Identifica anomalías que de otro modo podrían no ser detectadas hasta después del nacimiento o la infancia



Muchas de las enfermedades que analiza  no están típicamente asociados con resultados anómalos en las pruebas de ultrasonidos, especialmente durante el primer trimestre, o pueden no ser evidentes hasta el final del segundo o tercer trimestre de gestación, momento en el que una prueba de tipo invasivo puede suponer un riesgo de parto prematuro o, a veces, no se manifiestan hasta después del nacimiento.



POSITIVO

Se detectan mutaciones patogénicas o probablemente patogénicas

Significa que la prueba detectó al menos una mutación en uno a más genes. Una paciente con resultado positivo debe ser derivada a un especialista ofrecerle un consejo genético adecuado.

Cualquier resultado positivo debe ser siempre confirmado por una prueba invasiva para la confirmación del diagnóstico.

La prueba reporta únicamente las mutaciones conocidas.



NEGATIVO

No se detectan mutaciones patogénicas o probablemente patogénicas

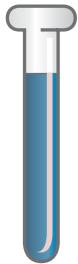
Significa que no se han detectado mutaciones en los genes estudiados.

Un resultado negativo nos indica que existe un riesgo muy bajo de que el feto desarrolle alguna de las anomalías cribadas, sin embargo no excluye por completo la presencia de alteraciones genéticas.



Una innovadora tecnología puesta al servicio de un análisis genético revolucionario

Aislamiento de cfDNA del plasma materno



Determinación de la Fracción Fetal



Secuenciación (NGS) de nueva generación

Análisis de las mutaciones del cfDNA

Avanzado análisis bioinformático para detectar mutaciones de novo



GeneSafe™ Exactitud Superior



Alta Resolución: cobertura >550X

HD

Alta fiabilidad:

Sensibilidad y especificidad >99%



Medición adecuada de la Fracción Fetal (FF)



Límite de detección: altamente recomendado para cantidades bajas de cfADN (FF 2%)



Baja incidencia de resultados no concluyentes (<1%)



GeneSafe™ Características del Test

SIMPLE: una simple **muestra de sangre (8-10ml)** recogida **a partir de las 10 primeras semanas** de gestación



SEGURA: Se trata de un test **no invasivo** que no implica **ningún riesgo** ni para el feto ni para la madre



FIABLE:
Sensibilidad y especificidad > 99%



RÁPIDA:
Resultados en sólo **12 días**



GeneSafe™ **Indicaciones del Test**



Indicado para pacientes que reúnan alguna de las siguientes condiciones:

- *Edad paterna avanzada (hombres mayores de 40 años)*
- *Resultados anómalos en pruebas de ultrasonidos que sugieran enfermedades monogénicas.*
- *Pacientes que deseen evitar procedimientos diagnósticos invasivos.*
- *Pacientes con riesgo de las condiciones genéticas a estudio.*

El test es adecuado para:

- *Tanto embarazos simples como gemelares.*
- *Pacientes cuyos embarazos han sido llevados a cabo por técnicas FIV, incluyendo embarazos con donación de óvulos.*