

Seguro. Temprano. Confiable.

Hoy podemos ofrecer a nuestras pacientes **un método seguro, temprano y confiable para la detección de anomalías cromosómicas** evitando los riesgos asociados a las técnicas invasivas tradicionales.



Conocer las características cromosómicas de los embriones en desarrollo ha sido, desde siempre, nuestra preocupación como obstetras.

VERAGEN permite, mediante el estudio del ADN libre en sangre materna, acceder a información vinculada a las cromosopatías de mayor prevalencia, como las Trisomías 21 (Síndrome Down), 18 (Síndrome Edwards) y 13 (Síndrome Patau), anomalías de los cromosomas sexuales (Síndrome de Turner 45,X y Klinefelter entre otros). Como dato complementario se puede conocer el sexo del embrión.

Dentro de este panel de estudio se puede incorporar el análisis de los cromosomas 9 y 16 responsables de interrupciones gestacionales espontáneas precoces.

Tecnología superior.

Evidencia científica publicada y contundente respalda la aplicación clínica de esta tecnología.

Análisis ampliado.

Provee la opción de un análisis integral de las trisomías de mayor prevalencia, microdeleciones y otras aneuploidías

Resultados concretos.

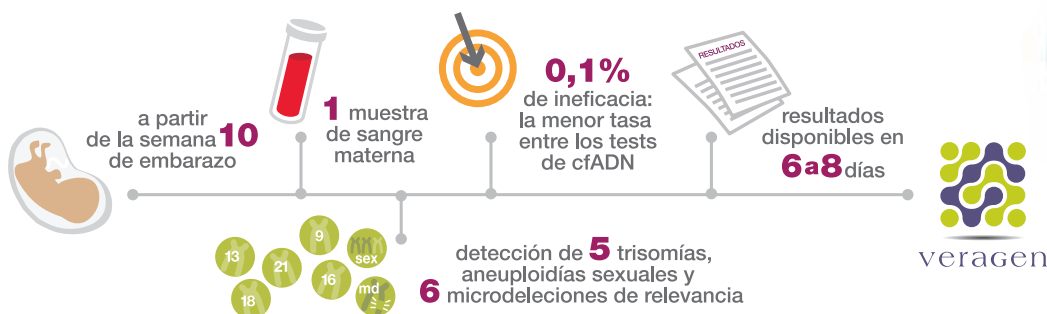
Se informan como condición "detectada" o "no detectada" (no es un score de riesgo).

El panel standard de trisomías y cromosomas sexuales, puede ampliarse al estudio de 6 microdeleciones de relevancia.

La microdelección consiste en la ausencia de una pequeña cantidad de ADN en un sitio específico. Las entidades que podemos detectar son: Síndrome 22q11.2 /Di George, Síndrome 1p36, Síndrome Prader-Willi/Angelman, Síndrome Cri du chat y Síndrome Wolf-Hirschhorn.

Las muestras de sangre materna, obtenidas por venopunción periférica desde la semana 10 de gestación en adelante, son remitidas a California (USA) y allí procesadas. El tiempo de devolución del resultado es de 6 a 8 días.

Este avance cambia los paradigmas del screening prenatal temprano y pone su práctica cotidiana a la vanguardia de la asistencia.



¿Qué informa este test?

TRISOMÍAS

- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Trisomía 9
- Trisomía 16

ANEUPLOIDÍAS SEXUALES

- Monosomía X (Síndrome de Turner)
- XXX (Síndrome Triple X)
- XXY (Síndrome de Klinefelter)
- XXY (Síndrome de Klinefelter)
- XXY (Síndrome de Klinefelter)

MICRODELECCIONES

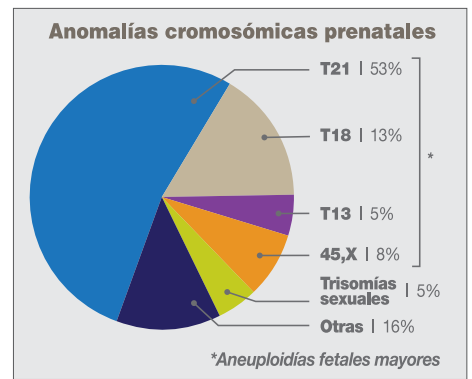
- 22q11.2 (Síndrome Di George)
- 1p36
- 15q11.2 (Síndrome de Angelman)
- 15q11.2 (Síndrome de Prader-Willi)
- 4p- (Síndrome de Wolf-Hirschhorn)
- 5p- (Síndrome Cri du Chat)

El test Verifi® utiliza la técnica de Secuenciación Masiva Paralela (SMP) en el análisis de la muestra, aplicando luego el método bioestadístico SAFer® para calcular un Valor Cromosoma Normalizado (NCV) para cada cromosoma investigado.

Este test no informa score de riesgo, es independiente de la edad materna, del índice de masa corporal y/o edad gestacional (después de las 10 semanas), obteniéndose resultados confiables incluso con fracciones fetales muy bajas (1,4%). A diferencia de otras pruebas, el test Verifi® no se ve afectado por otras variables ni requiere de datos paternos complementarios como factor de corrección.

Embarazos simples

El test Verifi® permite detectar condiciones cromosómicas como las **Trisomías 21, 18 y 13** (Síndromes de Down, Edwards y Patau) entre otras, y **afecciones de los cromosomas sexuales** (Síndromes de Turner-45,X y Klinefelter-47,XXY entre otros). Complementariamente permite realizar el **diagnóstico de sexo**.



Información adaptada de Wellesley, D, et al. Anomalías cromosómicas raras, prevalencia y porcentajes de diagnóstico prenatal de la población basada en el registro de anomalías congénitas en Europa. Eur J of Hum Gen, 11 January 2012.

Trisomías 9 y 16

Estas condiciones poco frecuentes están asociadas a un mayor riesgo de interrupciones espontáneas del embarazo durante el primer trimestre. Existe un **riesgo aumentado de recurrencia en esta situación**. La capacidad de identificarlas puede ayudar a la ponderación de riesgos futuros así como al seguimiento y el manejo de embarazos posteriores.

Microdelecciones (MD)

Son entidades causadas por pequeñas porciones faltantes de ADN.

Mediante una secuenciación de mayor profundidad el test Verifi® detecta incluso alteraciones subcromosómicas con un alto grado de precisión y reproducibilidad. Las MD pueden ocurrir, en la mayoría de los casos, sin historia familiar previa ni otros factores de riesgo. No son detectadas por los perfiles bioquímicos tradicionales y pueden o no ser pesquiasadas por estudios de ultrasonido. Hasta ahora, un procedimiento invasivo, como una biopsia de vellosidades coriónicas (BVC) o de amniocentesis (AC), eran la única forma de detectar este tipo de condiciones durante la gestación.

Embarazos dobles

La detección de aneuploidías fetales en estos embarazos plantea desafíos únicos debido a niveles más bajos de ADN disponibles para el análisis de cada feto.

Por su mayor sensibilidad y capacidad para la detección de aneuploidías, el test Verifi® permite su aplicación tanto en embarazos simples como en dobles ya sean mono o bicoriales.

En embarazos dobles, Verifi® puede detectar las **Trisomías 21, 18 y 13** (Síndromes de Down, Edwards y Patau). A pedido de la paciente, se puede informar la **presencia de cromosoma Y** (opcional).

Performance observado

n=34,306	Negativo	Positivo	Falso Negativo (FN)	Falso Positivo (FP)	Prevalencia	Sensibilidad*	Especificidad*
21	33710	596	5	19	1.70%	99.14%	99.94%
18	34098	208	3	33	0.52%	98.31%	99.90%
13	34235	71	1	18	0.16%	98.15%	99.95%
Total	33431	875	9	70	2.37%	98.89%	99.79%

Para cromosoma 21 VPP es 0.9681 y VPN es 0.9999 | Total Falso Positivo (FP) % es 0.2 y Falso Negativo (FN) % es 0.26
*Datos limitados. Presentado en ISPD (Sociedad Internacional de Diagnóstico Prenatal) Julio 2014, Brisbane, Australia.

n=508	Sensibilidad	95% IC	Especificidad	95% IC	Exactitud	95% IC
Monosomía X	95.0% (19/20)	75.1–99.9	99.0% (483/488)	97.6–99.7	–	–
XX	97.6% (243/249)	94.8–99.1	99.2% (257/259)	97.2–99.9	98.40%	96.9–99.3
XY	99.1% (227/229)	96.9–99.9	98.9% (276/279)	96.9–99.8	99.00%	97.7–99.7
XXX/XXY/XXY	Otras aneuploidías sexuales serán reportadas sin ser detectadas (datos limitados de estas aneuploidías poco frecuentes no permiten cálculos de rendimiento).					
9 - 16	Aneuploidías sexuales serán reportadas sin ser detectadas (datos limitados de estas aneuploidías poco frecuentes no permiten cálculos de rendimiento).					

El mosaicismo en cromosomas sexuales no puede ser distinguido por este método (su ocurrencia es de < 0.3%). Pacientes con dicho mosaicismo recibirán un resultado para los cromosomas sexuales que estará dentro de una de las 6 categorías (Monosomy X, XXX, XXY, XYY, XX, XY). Data on file, Illumina, Inc.

n=1797	Medida mínima de la Región	Sensibilidad (95% IC)	Especificidad (95% IC)	Falso Negativo (FN)
Deleción 22q11.2	2.7 Mb	87.5% (47-99)	> 99.8%	0
Deleción 1p36	5 Mb	*	> 99.9%	0
Angelman / Prader Willi	5.8 Mb	*	> 99.7%	0
Wolf-Hirschhorn	9.8 Mb	100% (15-100)	> 99.8%	0
Cri du Chat	3.6 Mb	100% (15-100)	> 99.6%	0

Rango Sensibilidad de 91.6% y Especificidad de 99.84%

*No se realizaron estimaciones de intervalos confiables o de sensibilidad en muestras < 2.



veragen

CON EL RESPALDO DE

illumina®

verifi®
prenatal test

Equipo médico: Dr. Pablo Marchili | Dr. Aristides Chaulet | Dr. Oscar Guetmonovitch | Dr. Daniel Margulies | Dr. Víctor Solarz

www.veragen.com.ar

info@veragen.com.ar

f /veragenargentina

011-4781-8138