NIMGenetics
New Integrated Medical Genetics

MADRID
Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid
Tel. +34 91 037 83 54
M. +34 672 060 393

BRASIL
Rua Elvira Ferraz, nº 250, Cj. 211
Itaim - Sao Paulo, SP.
CEP: 04552-040
Tel. +55 11 3044 1813

MÉXICO
World Trade Center
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México
Tel. +52 55 68232076

PORTUGAL
Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa
Salas 2.12 e 2.14
Avenida Prof. Gama Pinto nº 2,
1649-003 Lisboa
Tel. +351 932 34 80 32

www.nimgenetics.com

La Suma de Todos
Comunidad de Madrid

NIMGenetics es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el Nº CS 10673

CAT-18; Rev 02; 11/11/2020

TrisoNIM® EXCELLENCE

Test de cribado prenatal no invasivo

El reflejo de tu bebé

NIMGenetics
New Integrated Medical Genetics

La identificación de ADN del bebé en la sangre de la madre durante el embarazo ha revolucionado el diagnóstico prenatal

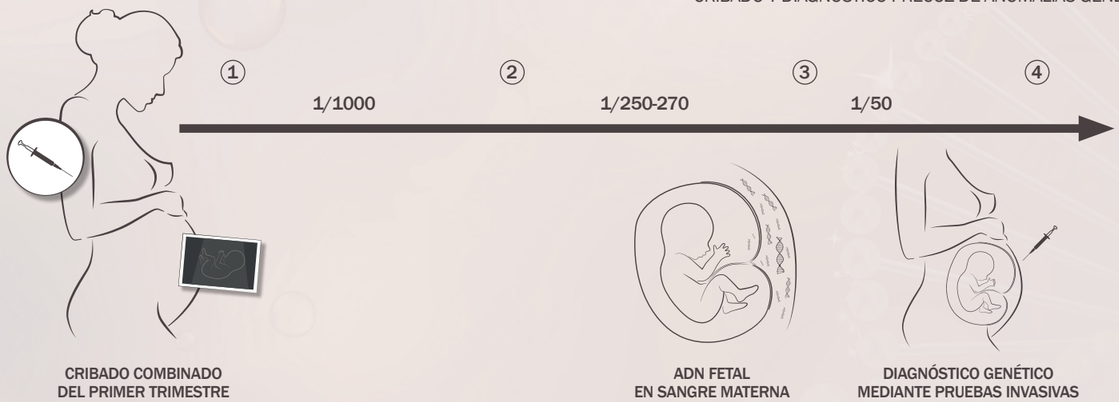
Para descartar la presencia de determinadas alteraciones cromosómicas en las primeras fases del embarazo, se realiza el cribado combinado del primer trimestre. La combinación del resultado de la ecografía fetal y de determinados parámetros bioquímicos maternos, permite establecer el riesgo de presentar alguna de estas alteraciones, con una sensibilidad limitada.

Una vez establecido el riesgo, el estudio del ADN fetal en sangre materna permite un cribado con una sensibilidad cercana al 100% para las trisomías 21, 18 y 13 (síndrome de Down, Edwards y Patau, respectivamente). La elevada fiabilidad de este test evita, en muchas ocasiones, la realización de pruebas invasivas como la amniocentesis o la biopsia de vellosidad corial, que llevan asociado un riesgo de pérdida gestacional.

El avance exponencial de la tecnología ha permitido dar información sobre otras regiones del genoma, incluyendo síndromes de microdeleción. Estas alteraciones constituyen un grupo amplio de patologías graves que, pese a su baja incidencia individualizada, se presentan, en conjunto, con una frecuencia alta en la población.

Principales estudios para la evaluación de alteraciones cromosómicas durante el embarazo

Diagrama basado en las recomendaciones de la SEGO:
CRIBADO Y DIAGNÓSTICO PRECOZ DE ANOMALÍAS GENÉTICAS



1. En este nivel de riesgo, el test de ADN fetal complementa los resultados del cribado convencional, aumentando su fiabilidad.
2. Se recomienda un test ecográfico contingente y, en caso necesario, un test de ADN fetal.
3. El test de ADN fetal constituye el mejor método de cribado para la trisomía del cromosoma 21, según el consenso de expertos de la SEGO.
4. Las pruebas invasivas están indicadas en caso de un resultado de alto riesgo en el cribado prenatal y en presencia de determinados hallazgos ecográficos.

Desde la semana 10
Apto para embarazos:
- **Naturales o por FIV**

TrisoNIM® EXCELLENCE

TrisoNIM® EXCELLENCE

Test de ADN fetal en sangre materna que ofrece un estudio ampliado de síndromes clínicamente relevantes que podrían aparecer durante el embarazo.

Los síndromes de microdeleción, incluidos en TrisoNIM® Excellence, constituyen un amplio grupo de síndromes con grave repercusión clínica y con una incidencia global del 1-2%.

Este test también te informa, desde muy pronto, del sexo de tu bebé.

*Resultados en 8 días**

ANALIZA TODOS LOS CROMOSOMAS

▸ **ESTUDIA LAS ANEUPLOIDÍAS DE TODOS LOS CROMOSOMAS**

DETECTA:
- Trisomía 21, asociada al síndrome de Down
- Trisomía 18, asociada al síndrome de Edwards
- Trisomía 13, asociada al síndrome de Patau

INFORMA:
- Aneuploidía de cromosomas sexuales y sexo fetal
- Aneuploidías del resto de cromosomas autosómicas

▸ **INFORMA DE 38 SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN**

(*): Laborables, desde la recepción de la muestra.

TrisoNIM® EXCELLENCE

• Tecnología de vanguardia

La combinación de la secuenciación de última generación, con más de 25 millones de lecturas, y el más potente sistema analítico, permite obtener la más alta sensibilidad.

• Fiabilidad

La predicción de riesgo y el cálculo de la fracción fetal se realizan mediante un doble algoritmo*, incrementando la precisión del análisis.

ALTERACIÓN CROMOSÓMICA	CAPACIDAD DE DETECCIÓN	FALSOS POSITIVOS
T21 (Síndrome de Down)	99,17%	0,05%
T18 (Síndrome de Edwards)	98,24%	0,05%
T13 (Síndrome de Patau)	99,99%	0,04%
X0 (Síndrome de Turner)	>95%	-
Detección Cromosoma Y	>98%	-

Datos publicados: Zhang H et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 530–538

(*): Algoritmo de análisis con marcado CE-IVD para la trisomía 21, probado en más de 3 millones de gestantes.

• El test más amplio y completo

Estudio ampliado, con la mejor selección de síndromes de microdeleción en medicina fetal.

Por tu tranquilidad

• Con la mejor plataforma de diagnóstico prenatal

Un resultado de alto riesgo tras un test de ADN fetal debe ser confirmado mediante una prueba invasiva. Para ello, NIMGenetics te ofrece, de manera gratuita, KaryoNIM® Prenatal. Esta prueba permite establecer, de forma rápida y eficaz, un diagnóstico genético a través del análisis de 124 síndromes.

• De la mano de los expertos más cualificados

Avalado por la compañía genómica más relevante a nivel mundial (BGI), el equipo NIMGenetics, compuesto por expertos en Genética Médica, miembros de la AEDP y la AEGH, es reconocido por su especialización en el área del diagnóstico genético prenatal.

AEDP: Asociación Española de Diagnóstico Prenatal
AEGH: Asociación Española de Genética Humana

• Calidad certificada

- Acreditación **UNE-EN ISO 15189:2013** para el cribado de aneuploidías fetales (cromosomas 13, 18, 21, X e Y) y determinación del sexo fetal en sangre materna por secuenciación masiva (NGS)
- Acreditación **ISO 9001:2015** para la prestación de servicios de análisis de diagnóstico genético en las etapas de preanalítica, analítica y post-analítica para las especialidades de genómica, test prenatal no invasivo y diagnóstico molecular.

TrisoNIM® EXCELLENCE

LISTADO DE SÍNDROMES DE MICRODELECIÓN INFORMADOS

SÍNDROME	#OMIM
Microdeleción 1p36	607872
Microdeleción 1p32p31	613735
Microdeleción 2q33.1	612313
Microdeleción 2p12p11.2	613564
Microdeleción 3pterp25	613792
Microdeleción 4p16.3	194190
Microdeleción 4q21	613509
Microdeleción 5q12	615668
Síndrome de Cri-du-chat	123450
Microdeleción 5q14.3q15	612881
Microdeleción 6pterp24	612582
Microdeleción 6q11q14	613544
Microdeleción 6q24q25	612863
Síndrome de Langer-Giedion	150230
Microdeleción 9p	158170
Síndrome de DiGeorge 2	601362
Microdeleción 10q26	609625
Microdeleción 11p11.2	601224

SÍNDROME	#OMIM
Síndrome de Jacobsen	147791
Síndrome WAGRO	612469
Síndrome WAGR	194072
Síndrome de Frias	609640
Microdeleción 14q11q22	613457
Microdeleción 15q26qter	612626
Microdeleción 15q26	142340
Duplicación 15q11q13	608636
Síndrome de Prader-Willi	176270
Síndrome de Angelman	105830
Microdeleción 16p12p11	613408
Microdeleción 16q22	614541
Síndrome de Yuan-Harel-Lupski (fusión de CMT1A y Potocki-Lupski)	616652
Microdeleción 17p13.3 (Sdr. Miller-Dieker)	247200
Duplicación 17p13.3	613215
Microdeleción 17p11.2 (Sdr. Smith-Magenis)	182290
Duplicación 17p11.2	610883
Microdeleción 18q	601808
Microdeleción 18p	146390
Síndrome de DiGeorge	188400

TrisoNIM® Excellence informa de las microdeleciones con tamaño ≥ 5 Mb, con excepción del síndrome de DiGeorge, donde la capacidad de detección llega hasta 3 Mb.
En el 30% de los casos aproximadamente, los síndromes de Angelman y Prader-Willi se producen por alteraciones genéticas no detectables por ningún test de ADN fetal en sangre materna.

Tu TrisoNIM® Excellence paso a paso

1. Consulta a tu especialista. En base a su asesoramiento, firma el consentimiento informado
2. Contacta con nosotros para coordinar la extracción de sangre y la recogida de la muestra.
3. En NIMGenetics, se procederá al análisis de la muestra y realización del informe.
4. Acude a tu especialista para consejo post-test.