

ESPAÑA

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

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



NIMGenetics is a Genetic Diagnosis centre authorised by the Department of Health and Consumption of the Community of Madrid, registered in the corresponding Register under number CS 10673.

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



Triso**NIM**[®] EXCELLENCE

Teste de rastreio
pré-natal não invasivo

*O reflexo
do seu bebé*

A identificação do DNA do bebê em sangue materno durante a gravidez revolucionou o diagnóstico pré-natal

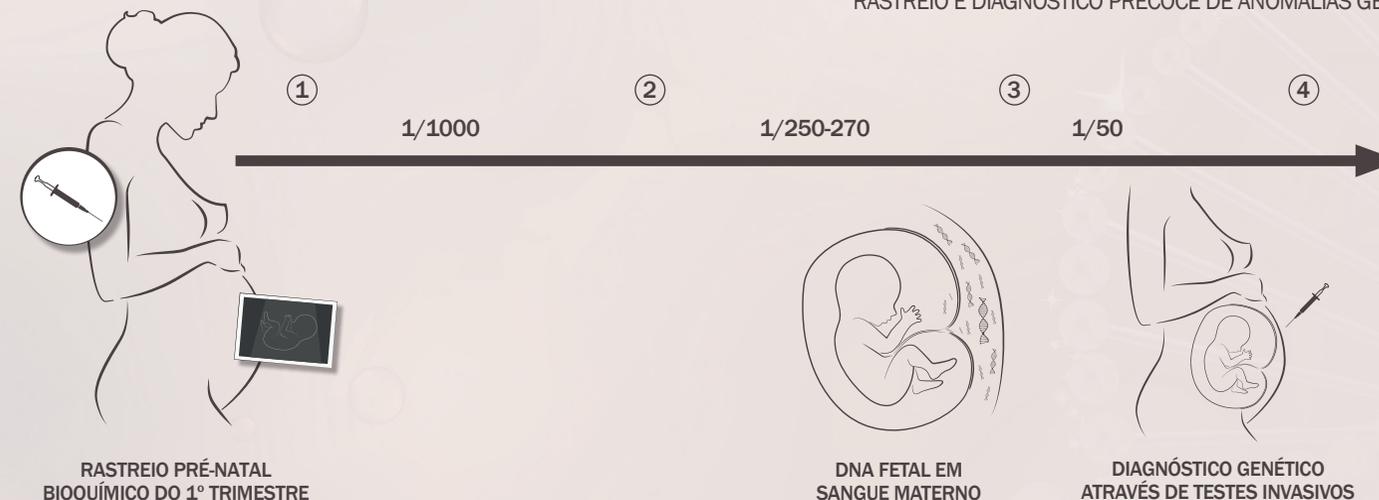
Para descartar a presença de certas alterações cromossômicas nos estágios iniciais da gravidez, faz-se o rastreio pré-natal bioquímico do 1º trimestre. A combinação do resultado da ecografia fetal e determinados parâmetros bioquímicos maternos, permite estabelecer o risco de apresentar alguma dessas alterações, com uma sensibilidade limitada.

Uma vez estabelecido o risco, o estudo do DNA fetal em sangue materno permite uma triagem com sensibilidade perto de 100% para as trissomias 21, 18 e 13 (síndrome de Down, Edwards e Patau, respectivamente). A alta fiabilidade deste teste evita, em muitas ocasiões, a realização de testes invasivos, como amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas, que estão associadas a um risco de perda gestacional.

O avanço exponencial da tecnologia permitiu dar informações sobre outras regiões do genoma, incluindo síndromes de microdeleção. Essas alterações constituem um amplo grupo de patologias graves que, apesar de terem baixa incidência individual apresentam-se, em conjunto, com alta frequência na população.

Principais estudos para avaliação de alterações cromossômicas durante a gravidez

Diagrama baseado nas recomendações da SEGO:
RASTREIO E DIAGNÓSTICO PRECOZE DE ANOMALIAS GENÉTICAS



1. Neste nível de risco, o teste de DNA fetal complementa os resultados da triagem convencional, aumentando sua fiabilidade.
2. Uma ecografia contingente é recomendada e, se necessário, um teste de DNA fetal.
3. O teste de DNA fetal é o melhor método de triagem para a trissomia do cromossoma 21, de acordo com o consenso de especialistas da SEGO.
4. Os testes invasivos são indicados no caso de um resultado de alto risco na triagem pré-natal e na presença de certas alterações ecográficas.

TrisoNIM[®] EXCELLENCE

Teste de DNA fetal em sangue materno que oferece um estudo alargado de síndromes clinicamente relevantes que podem aparecer durante a gravidez.

As síndromes de microdeleção, incluídas no TrisoNIM[®] Excellence, constituem um amplo grupo de síndromes com repercussões clínicas graves e com uma incidência global de 1-2%.

Este teste também a informa, desde muito cedo sobre qual é o sexo do seu bebé.

Resultados em 7 dias*

ANALISA TODOS OS CROMOSSOMAS

► ESTUDA AS ANEUPLOIDIAS DE TODOS OS CROMOSSOMAS

DETECTA:

- Trissomia 21, associada à síndrome de Down
- Trissomia 18, associada à síndrome de Edwards
- Trissomia 13, associada à síndrome de Patau

INFORMA:

- Aneuploidias de cromossomas sexuais e sexo fetal
- Aneuploidias do resto dos cromossomas autossómicos

► INFORMA SOBRE 38 SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO

(*): Dias uteis após a receção da amostra.

TrisoNIM[®] EXCELLENCE

• Tecnologia de vanguarda

A combinação da sequenciação de última geração, com mais de 25 milhões de leituras, e o mais poderoso sistema analítico, permite obter a mais elevada sensibilidade.

• Fiabilidade

A previsão do risco e o cálculo da fração fetal são feitos através de um duplo algoritmo*, aumentando a precisão da análise.

ALTERAÇÃO CROMOSSÓMICA	CAPACIDADE DE DETEÇÃO	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%	-
Deteção do cromossoma Y	>98%	-

Dados publicados: Zhang H et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015;45:530-538

(*): Algoritmo de análise com marcação CE-IVD para a Trissomia 21, testado em mais de 3 milhões de grávidas.

• O teste mais abrangente e completo

Estudo ampliado, com a melhor seleção de síndromes de microdeleção na medicina fetal.

• Com a melhor plataforma de diagnóstico pré-natal

Um resultado de alto risco após um teste de DNA fetal deve ser confirmado por um teste invasivo. Para isso, NIMGenetics oferece, gratuitamente, o KaryoNIM[®] Prenatal. Este teste permite estabelecer, de forma rápida e eficaz, um diagnóstico genético da análise de 124 síndromes.

• De mãos dadas com os especialistas mais experientes

Avaliada pela empresa genómica mais relevante do mundo (BGI), a equipa da NIMGenetics, composta por especialistas em Genética Médica, membros da AEDP e da AEGH, é reconhecida pela sua especialização na área do diagnóstico genético pré-natal.

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

• Qualidade certificada

- Acreditação **UNE-EN ISO 15189:2013** para o rastreio de aneuploidias fetais (cromossomas 13, 18, 21, X e Y) e determinação do sexo fetal em sangue materno, por sequenciação massiva (NGS).
- Acreditação **ISO 9001:2015** para a prestação de serviços de análises de diagnóstico genético nas etapas pré-analítica, analítica e pós-analítica, para as especialidades de genómica, teste pré-natal não invasivo e diagnóstico molecular.

Pela sua tranquilidade

- A partir da semana 10, adequado para gravidezes naturais ou por FIV

LISTA DE SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO QUE INFORMAMOS

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

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

O TrisoNIM[®] Excellence reporta microdeleções com tamanho ≥ 5 Mb, com exceção da síndrome de DiGeorge, onde a capacidade de detecção chega até 3 Mb. Em cerca de 30% dos casos, as síndromes de Angelman e Prader-Willi são produzidas por alterações genéticas não detectáveis por qualquer teste de DNA fetal em sangue materno.

O seu TrisoNIM[®] Excellence passo a passo

- 1 Consulte o seu especialista. Baseado no seu conselho, assinie o consentimento informado.
- 2 Entre em contacto connosco para coordenar a extração de sangue e a recolha da amostra.
- 3 Na NIMGenetics, vamos prosseguir com a análise da amostra e conclusão do relatório.
- 4 Dirija-se ao seu especialista para conselhos pós-teste.

