

# LA CIENCIA DE

PRUEBAS PRENATALES NO  
INVASIVAS PARA TODOS



**MaterniT21**™

PLUS

Claramente revolucionaria.

**VisibiliT**™

Simplemente precisa.



Resultados fiables de la mano del proveedor pionero  
y líder mundial de pruebas prenatales no invasivas.

 **cerba**  
internacional  
Soluciones en analítica especial

 **sequenom.**  
Laboratories

QUALITY OF SCIENCE™

## MÁS OPCIONES PARA SUS PACIENTES.

En 2011 Sequenom Laboratories fue pionero en el Mundo presentando la primera prueba prenatal no invasiva (NIPT), desde entonces, cientos de miles de familias se han beneficiado de sus ventajas. Muchas mujeres embarazadas han evitado procedimientos invasivos innecesarios al tiempo que han obtenido información relevante sobre el estado de sus embarazos.

Gracias a nuestros recientes avances científicos, hemos logrado que las pruebas prenatales no invasivas lleguen a más embarazadas que desean obtener información genética sobre su embarazo.

Sequenom Laboratories ofrece dos opciones analíticas prenatales no invasivas a través de la prueba MaterniT21 PLUS y la prueba VisibiliT.

PRECISIÓN PROBADA  
MEDIANTE RIGUROSOS  
ESTÁNDARES CIENTÍFICOS

PARA TODOS



Para aquellas que deseen obtener información sobre las trisomías fetales comunes, contamos la prueba VisibiliT. Entre las pacientes que se beneficiarían de sus ventajas se incluyen aquellas que:

- Tienen un embarazo de un solo feto y se considera que presentan un riesgo promedio
- Deseen obtener información genética común
- Deseen una alta precisión para la detección de trisomía 21 (síndrome de Down) y trisomía 18 (síndrome de Edwards)

## CONTENIDO ESPECÍFICOS CON UN NIVEL DE RIESGO PERSONALIZADO

La prueba VisibiliT se ha diseñado para reflejar las trisomías fetales comunes que ofrecen las pruebas de detección sérica actuales. Las tasas de detección sérica oscilan entre el 69 y el 96 % con una tasa de detección positiva del 5 %.<sup>1</sup>

- Evaluación de riesgo de trisomía 21 y trisomía 18 individualizada
- Los resultados de alto riesgo indican una probabilidad de >1/100 para una trisomía
- Sexo del feto indicado a menos que se especifique lo contrario
- Tasa de falsos positivos muy baja
- Tasa de no notificación inferior al 1,5 % en las pruebas de laboratorio

## RENDIMIENTO DE EVALUACIÓN CLÍNICA<sup>2</sup>

	Sensibilidad	Especificidad
Trisomía 21	>99 % (21 de 21) CI de 95 % (80,8-100 %)	>99,9 % (1048 de 1048) CI de 95 % (99,5-100 %)
Trisomía 18	>99 % (10 de 10) CI de 95 % (65,6-100 %)	>99,9 % (1048 de 1048) CI de 95 % (99,5-100 %)
Sexo fetal	Precisión del 99,3 % (1041 de 1048) IC de 95 % (98,6-99,7 %)	

Un estudio de validación del laboratorio adicional, compuesto por más de 400 muestras clínicas enmascaradas (incluidas 40 muestras de trisomía 21 y 10 muestras de trisomía 18), arrojó unos resultados de sensibilidad y especificidad de más del 99 %, resultados coherentes con el rendimiento de evaluación clínica.<sup>3</sup>

Tiempo de procesamiento de resultados de aproximadamente 5 días desde la recepción de la muestra en nuestro laboratorio.

Para aquellas mujeres que deseen obtener la máxima información posible sobre las trisomías cromosómicas del bebé, sin necesidad de tener que someterse a una prueba invasiva, contamos con el test de nivel superior MaterniT21 PLUS. Orientado a aquellas pacientes que:

- Buscan información genética adicional y detallada, tales como microdeleciones o aneuploidías sexuales,
- Presentan un mayor riesgo de anomalías cromosómicas en el feto,
- Válido para embarazo simple y también múltiple.

## RESULTADO COMPLETO

La prueba MaterniT21 PLUS analiza más regiones cromosómicas que ninguna otra prueba prenatal no invasiva en el mercado, hasta el momento. Entre las regiones del genoma y los síndromes asociados se incluyen:

- Trisomía 21 (síndrome de Down)
- Trisomía 18 (síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (síndrome de Patau)
- Sexo fetal
- 45,X (síndrome de Turner)
- 47,XXY (síndrome de Klinefelter)
- 47,XXX (síndrome de triple X)
- 47,XYY (síndrome XYY)
- Trisomía 16
- Trisomía 22
- 22q (síndrome de DiGeorge)
- 5p (síndrome de maullido)
- Síndrome de deleción 1p36
- 15q (síndromes de Prader-Willi/Angelman)
- 11q (síndrome de Jacobsen)
- 8q (síndrome de Langer-Giedion)
- 4p (síndrome de Wolf-Hirschhorn)

## RESULTADOS CLAROS Y SENCILLOS

- Le comunicaremos el resultado positivo o negativo para T21/T18/T13,
- Le comunicaremos el índice de riesgo para aneuploidías sexuales del feto/ T22/T16/microdeleciones específicas,
- Indicación opcional del sexo del feto/aneuploidías sexuales del feto/ microdeleciones específicas,
- El índice de no notificación de resultado (non reportable rate) es inferior al 1,5% de las pruebas de laboratorio realizadas.

## RENDIMIENTO DEL TEST <sup>4,5,6,7</sup>

	Resultados positivos	Sensibilidad	Especificidad
Trisomía 21	210 de 212	99,1 %	99,9 %
Trisomía 18	59 de 59	>99,9 %	99,6 %
Trisomía 13	11 de 12	91,7 %	99,7 %
Sexo fetal	Precisión del 99,4 %		
Gestaciones de varios fetos	8 de 8 trisomías	Tasa de detección >99,9 %	
Aneuploidías de cromosomas sexuales del feto	25 de 26 combinado	96,2 %	99,7 %
Algoritmo de serie de secuenciación mejorada	17 de 18	94,4 %	99,4 %

Nuestro laboratorio ofrece un tiempo de procesamiento de resultados de aproximadamente 5 días desde la recepción de la muestra en nuestro laboratorio.

## ACERCA DE LA EMPRESA

Sequenom Laboratories, filial 100% perteneciente a Sequenom Inc., es un laboratorio de diagnóstico molecular certificado por CLIA y acreditado por el CAP cuyo objetivo es ofrecer los mejores resultados mediante la oferta de pruebas analíticas para una amplia variedad de trastornos prenatales desarrolladas en sus laboratorios.

Sequenom Laboratories fue pionero con el lanzamiento de su prueba Maternity T21 PLUS para la detección de anomalías en el feto, al tiempo que ofrece toda una gama de test prenatales.

Sequenom®, MaterniT21™ PLUS y VisibiliT™ son marcas comerciales de Sequenom, Inc. y son utilizadas con el permiso de Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC, quien opera con el nombre de Sequenom Laboratories.

Cerba Internacional, laboratorio de referencia con mayor experiencia en España, ha sido seleccionado de forma exclusiva para hacer llegar estas pruebas revolucionarias a todos los pacientes y profesionales en nuestro país.

©2014 Sequenom Laboratories.  
Reservados todos los derechos.

## ACERCA DE LAS PRUEBAS

Maternity T21™ y VisibiliT™ son pruebas desarrolladas, validadas y realizadas de manera exclusiva por Sequenom Laboratories en EE.UU. No cuentan con la autorización ni la aprobación del organismo regular americano (FDA), ya que hasta la fecha las pruebas desarrolladas en laboratorios no han estado sujetas a la normativa FDA. Para su realización, se requiere un certificado del laboratorio conforme a las Enmiendas para la mejora de los Laboratorios Clínicos (CLIA) de EE.UU. en términos de cualificación para realizar pruebas de laboratorio clínicas de alta complejidad, así como estar acreditado por el Colegio Americano de Patólogos (CAP).

Ninguna prueba es perfecta. Los resultados de las pruebas de ADN no proporcionan información definitiva sobre los riesgos genéticos en todos los individuos. Los tests de ADN fetal no sustituyen la exactitud y la precisión del diagnóstico prenatal realizado sobre una muestra de vellosidad corial o de una amniocentesis. Una paciente con un resultado positivo o negativo o con un hallazgo adicional deberá derivarse a asesoramiento genético y se deberá ofrecer la opción de una prueba diagnóstica prenatal invasiva para la confirmación de los resultados de la prueba. Un resultado negativo de la prueba no garantiza un embarazo libre de afecciones. La ausencia de un hallazgo adicional no significa un resultado negativo. Si bien los resultados de esta prueba son altamente preciso, no todas las anomalías cromosómicas pueden detectarse debido a mosaicismo placentario, materno o fetal, u otras causas. En el caso de gestaciones múltiples conocidas, no se indicarán las aneuploidías de los cromosomas sexuales. El médico es responsable de utilizar esta información durante el tratamiento de la paciente.

## REFERENCIAS

1. Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin; Number 77, enero de 2007.
2. Kim S, et al. Application of risk-score analysis to low-coverage sequencing data for noninvasive detection of trisomy 21 and trisomy 18. Poster presented at the 18th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy; julio de 2014; Brisbane (Australia).
3. Sequenom Laboratories internal data.
4. Palomaki GE, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. *Genet Med.* 2012;14(3):296-305.
5. Mazloom AR, Dzakula Z, Oeth P, Wang H, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn.* 2013;33(6):591-597.
6. Canick JA, et al. DNA sequencing of maternal plasma to identify Down syndrome and other trisomies in multiple gestations. *Prenat Diagn.* 2012;32(8):730-734.
7. Zhao C, et al. Detection of fetal subchromosomal abnormalities by sequencing CCF from maternal plasma. Poster presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting; marzo de 2014; Nashville, TN.