

Resultados
3
Días*

Único test realizado en España

¿Por qué una prueba Prenatal no Invasiva?

Los tests no invasivos pueden evitar alrededor del 98% de las pruebas invasivas en pacientes de riesgo para T21³.

* El estándar actual de detección prenatal de alteraciones cromosómicas requiere del uso de técnicas invasivas (amniocentesis y biopsia de vellosidad corial), que conllevan un riesgo de aborto espontáneo entre 0.5%-2%.

* NACE® ofrece información fiable para evitar técnicas invasivas innecesarias.

¿Qué es NACE®?

- NACE® es un **test de cribado prenatal no invasivo** que analiza las alteraciones cromosómicas más frecuentes **sin poner en riesgo el embarazo**.
- Una **sencilla extracción de sangre periférica de la madre** permite la detección de ADN libre circulante en el plasma materno mediante tecnología de secuenciación de nueva generación y análisis bioinformáticos avanzados.
- Nace® **evita retrasos en el tiempo de entrega de resultados**. El número de casos en los que es necesaria una nueva extracción **es inferior al 0.1%**.



¿Para quién es válido?

- Especialmente indicado en mujeres con resultado anormal del cribado del 1º trimestre¹, con embarazos anteriores con síndrome de Down, o que presentan un hallazgo sospechoso en las ecografías.
- Válido para gestaciones únicas y gemelares*. En ambos casos presenta una alta sensibilidad y especificidad.
- Se puede realizar en casos de Fecundación in vitro, y en gestaciones procedentes de donación de óvulos.
- Para mujeres de cualquier edad, independientemente del índice de masa corporal y grupo étnico.

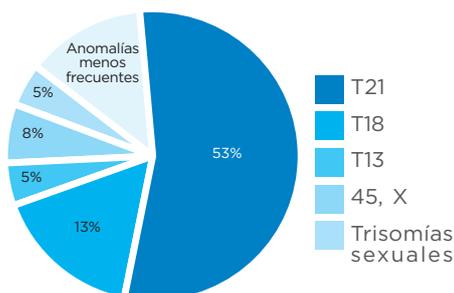
*En estos casos no se informa del sexo de los fetos.

¿Qué anomalías detecta NACE®?

❖ **21, 18, 13, X, Y**

- Síndromes de Down, Edwards y Patau, respectivamente.
- Informa sobre el 80% del total de las anomalías cromosómicas detectadas en diagnóstico prenatal invasivo².

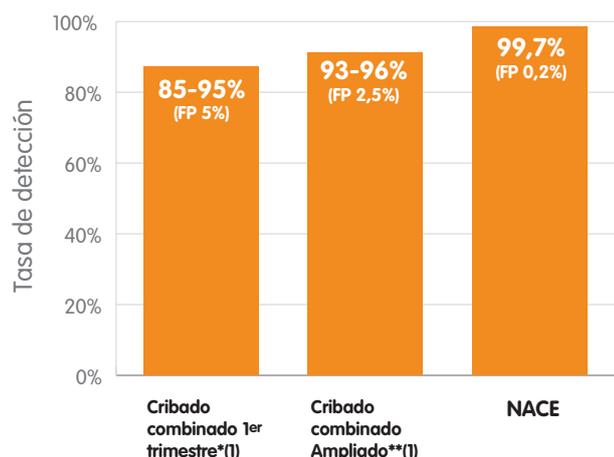
Importancia de la cobertura en la prueba NACE® para gestaciones únicas



Según datos de 2012 del Registro Europeo de Diagnóstico Prenatal³, las anomalías de los cromosomas 21, 18 y 13 representan el 71% del total de alteraciones cromosómicas detectadas.

NACE permite realizar extracción de sangre de lunes a viernes.

Tasa de detección según tipo de cribado (T.21)



* Incluye Edad materna, Medida de la translucencia nuchal y Marcadores bioquímicos PAPP-A y B-HCG libre.

** Incluye otros marcadores ecográficos: hueso nasal, ductus venoso y flujo tricuspídeo. (FP= falsos positivos)

(1) Nicolaides KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. Prenat Diagn 2011; 31:7-15.

*Resultados Nace® 3 días laborables desde la recepción de la muestra

¿Por qué un Test Prenatal No Invasivo?

Si se realiza únicamente un Screening bioquímico



Preocupación Innecesaria

De cada 20 mujeres que obtienen un resultado positivo en la prueba de síndrome de Down, tan sólo una está realmente embarazada de un niño con síndrome de Down.



Falsa tranquilidad

De cada 20 mujeres que están embarazadas de un niño con síndrome de Down, 3 obtendrían un resultado negativo en la prueba de screening bioquímico.

¿Qué es NACE Ampliado 24?

- NACE presenta **una versión ampliada que incorpora la detección de trisomía para los 24 cromosomas e identifica seis microdeleciones relacionadas con síndromes genéticos importantes.**
- Validado para **embarazos únicos** con edad gestacional de **al menos 10 semanas.**
- El estudio adicional de microdeleciones se debe indicar sólo en casos de determinadas anomalías ecográficas,** ya que según recomendaciones de la ESHG (European Society of Human Genetics) y ASHG (American Society of Human Genetics), en algunos casos las manifestaciones pueden ser leves o moderadas lo que dificulta el asesoramiento genético(5).



Microdeleciones

Las microdeleciones son trastornos cromosómicos causados por pequeñas pérdidas en el material cromosómico. La mayoría ocurren por casualidad, sin antecedentes familiares y sin otros factores de riesgo, como la edad avanzada. Estos síndromes van asociados generalmente a discapacidad intelectual y malformaciones en diferentes órganos.

El panel de microdeleciones NACE Ampliado 24 proporciona a los médicos nuevas opciones de prueba/test no invasiva en ciertas situaciones clínicas.

El panel de microdelección NACE Ampliado 24 ha sido validado en muestras clínicas y analíticas reales. Su algoritmo optimizado aborda las complejidades de las regiones cromosómicas específicas para proporcionar respuestas precisas acerca de la pérdida de material genético. El resultado es un mejor rendimiento general, incluyendo una tasa de falsos positivos bajos en comparación con otros test y la tasa de fallos más baja del ensayo en el sector.⁴

Síndromes detectados por el Test ampliado

- Síndrome 22q11.2 (Síndrome DiGeorge, Síndrome Velocardiofacial)**
- Síndrome Delección 1p36**
- Síndrome de Angelman* (Síndrome Delección 15q11.2)**
- Síndrome de Prader-Willi* (Síndrome Delección 15q11.2)**
- Síndrome de Maullido de gato (Síndrome 5p-)**
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn (Síndrome 4p-)**

*La región de microdelección es la misma región para los síndromes de Angelman y Prader-Willi (15q11.2). El test NACE Ampliado 24 no distingue entre estos dos síndromes. Se requiere una prueba adicional para confirmar el síndrome en cuestión.

Tiempo de entrega de resultados NACE Ampliado 24 son 15 días

1. Prueba prenatal no invasiva de aneuploidía fetal. Opinión nº 545 del Comité del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología [American College of Obstetricians and Gynecologists] Obstet Gynecol 2012; 120:1532-4. En diciembre de 2012 el Comité del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología recomendó las pruebas no invasivas basadas en ADN fetal como una de las opciones que pueden utilizarse para un screening primario en mujeres con riesgo elevado de aneuploidía, y para mujeres con un resultado positivo en las pruebas de screening del primer o segundo trimestre. 2. Wellesley et al. 2012; Eur J of Hum Gen. 11 January 2012. 3. Chui et al., BMJ 2011;342:c7401. 4. Das Chakraborty R, Bernal AJ, Schoch K, Howard TD, Ip EH, et al. (2012) Dysregulation of DGCR6 and DGCR6L: psychopathological outcomes in chromosome 22q11.2 deletion syndrome. Transl Psychiatry. 2: e105. doi:10.1038/tp.2012.31. 5. European Journal of Human Genetics advance online publication 18 March 2015; Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening