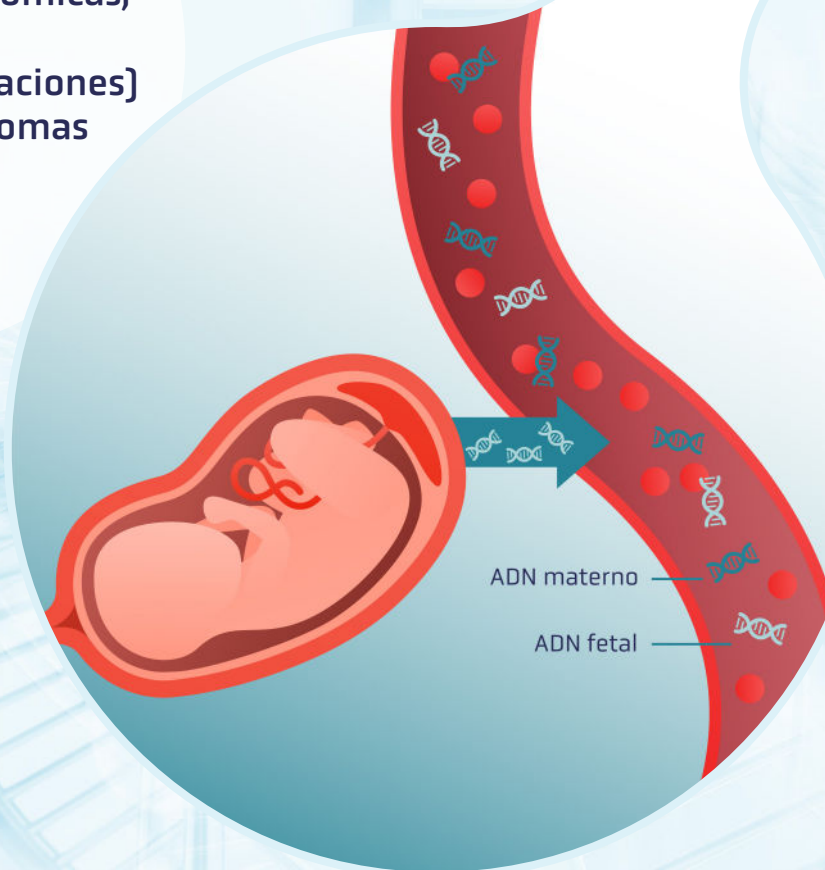


Tests prenatales no invasivos genómicos

Detección de las alteraciones cromosómicas, aneuploidías y CNV¹ (deleciones y duplicaciones) en todos los cromosomas



SafeBaby[®]

Detección de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y en sangre materna

SafeBaby[®] Gold

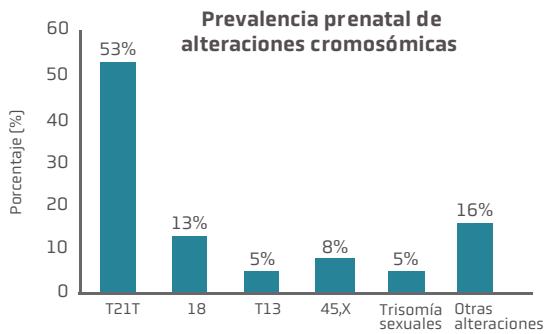
Detección de aneuploidías, deleciones y duplicaciones en todos los cromosomas en sangre materna

SafeBaby[®] es una prueba prenatal no invasiva (NIPT) de alta precisión que detecta el riesgo de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y del feto, estudiando el ADN fetal en sangre materna. SafeBaby[®] también informa del sexo fetal.

SafeBaby[®] Gold detecta aneuploidías y CNV¹ en todos los cromosomas. Además, al ampliar el estudio de alteraciones cromosómicas a todos los cromosomas, SafeBaby[®] Gold es una alternativa sencilla al cariotipado (de productos de concepción) para el estudio de posibles razones de pérdidas gestacionales.

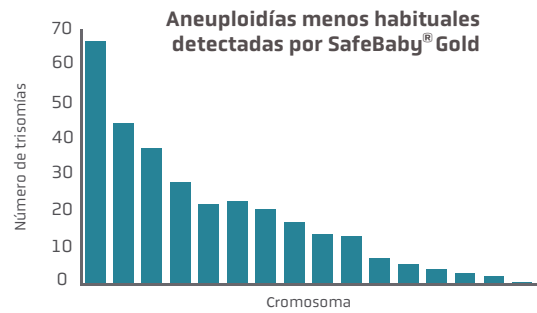


SafeBaby®



El 16% de las alteraciones cromosómicas no están en los cromosomas 21, 18, 13, X e Y.

SafeBaby® Gold



Detecta además, las alteraciones cromosómicas menos comunes, no cubiertas por otras tecnologías NIPT.

SafeBaby® detecta e informa de trisomías en los 24 cromosomas

	Cromosoma	Sensibilidad [%]	Especificidad [%]
SafeBaby®	Síndrome de Down [21]	>99,9	99,9
	Síndrome de Edwards [18]	>99,9	99,9
	Síndrome de Patau [13]	>99,9	99,9
	Monosomía X	95,0	99,9
	XX	>99,9	99,8
	XY	>99,9	>99,9
SafeBaby® Gold	Resto de cromosomas [1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19, 20 y 22]	96,4	99,8
	Deleciones y duplicaciones	Sensibilidad [%]	Especificidad [%]
	CNV ¹	74,1	99,8

SafeBaby® y SafeBaby® Gold son los tests de mayor precisión disponibles en el mercado, con el ratio más bajo de no obtención de resultados (<0,1%) y el ratio más bajo de falsos positivos (<0,1%).

1. CNV: Del Inglés "Copy Number Variations", se refiere a las diferencias estructurales o variaciones genéticas en segmentos determinados de ADN en comparación con un genoma de referencia.



SafeBaby® Gold detecta deleciones y duplicaciones en todo el genoma

Deleciones y duplicaciones más relevantes detectadas con este test:

Síndrome	OMIM
Delección 1p31p32	613735
Delección 1p36	607872
Delección 1q32q41 (Síndrome de Van der Woude)	119300
Delección 1q41q42	612530
Delección 2p11.2p12	613564
Delección 2p13.2	613564
Delección 2q23.1	156200
Delección 2q32q33	612313
Delección 2q33.1	612313
Delección 3p25	613792
Delección 3q13	615433
Delección 4p16.3 (Síndrome de Wolf-Hirschhorn)	194190
Delección 4q21	613509
Delección 5p15.2 (Síndrome Cri-du-Chat)	123450
Delección 5q12	615668
Delección 5q14.3q15	612881
Delección 6p24	612582
Delección 6q11q14	613544
Delección 6q24q25	612863
Delección 6q25	612863
Delección 8q21.11	614230
Delección 8q24.1 (Síndrome de Langer-Gledion)	150230
Delección 9p	158170
Delección 10p13p14 (Síndrome de DiGeorge 2)	601362
Delección 10q26	609625
Delección 11p11.2	601224
Delección 11p12p13 (Síndrome WAGRO)	612469

Síndrome	OMIM
Delección 11p12p15.1 (Síndrome WAGR)	194072
Delección 11p12p13 (Síndrome WAGRO)	612469
Delección 11p12p15.1 (Síndrome WAGR)	194072
Delección 11q (Síndrome de Jacobsen)	147791
Delección 12q15q21.1	618608
Delección 14q11q22	613457
Delección 14q22.1q22.3 (Síndrome de Frías)	609640
Delección 15q11.2 (Síndrome de Prader-Willi)	176270
Delección 15q11.2 (Síndrome de Angelman)	105830
Duplicación 15q11q13	608636
Delección 15q24q26 (Hernia del Diaphragma Congénita)	142340
Delección 15q26	612626
Delección 16p11p12	613408
Delección 16q22	614541
Delección 17p11.2 (Síndrome de Smith-Magenis)	182290
Duplicación 17p11.2-p12 (Síndrome de Yuan-Harel-Lupski)	616652
Delección 17p13.3 (Síndrome de Miller-Dieker)	247200
Duplicación 17p13.3	613215
Duplicación 17q11.2 (Síndrome de Potocki-Lupski)	610883
Delección 18p	146390
Delección 18q	601808
Delección 19q13.11	613026
Delección 22q11.21 (Síndrome de DiGeorge)	188400



¿En qué casos se indican SafeBaby® y/o SafeBaby® Gold?

- Edad materna avanzada
- Rastros ecográficos sugestivos de alteraciones cromosómicas
- Antecedentes previos de embarazo con alteración cromosómica
- Resultado de alto riesgo en el cribado bioquímico
- Parejas que desean descartar alteraciones cromosómicas
- Como un enfoque de primer nivel para evaluar las pérdidas de embarazos tempranos

¿Por qué elegir SafeBaby® y/o SafeBaby® Gold?

- Permite el **estudio de posibles pérdidas gestacionales y un mejor seguimiento del embarazo.**
- Presenta la **tasa más baja de no obtención de resultados: <0,1%.**
- **Rápido**, resultados en el menor plazo de tiempo.
- **Cuantifica** de forma pormenorizada y muy sensible la **fracción fetal** de cada muestra.
- En los **resultados de alto riesgo**, se avisa inmediatamente y se ofrece la realización de **CONFIRMACIÓN GRATUITA MEDIANTE QF-PCR o CGH Array** a partir de una muestra de líquido amniótico.
- **Apto para cualquier IMC, grupo étnico, fecundación invitro y donación de óvulos.**
- **Test con el mayor número de publicaciones que lo avalan** (SafeBaby® y SafeBaby® Gold de ILLUMINA).
- **Integración** actualmente operativa de resultados en **cualquier SIL** del Laboratorio.
- **Todo el equipamiento:** plataforma, software y fungibles dotados **con el mercado CE-IVD.**
- **Tecnología: MPS-Massive Parallel Sequencing** (secuenciación del genoma completo). Permitirá en el futuro incorporar nuevos desarrollos.
- **Realizados íntegramente en España.**
- **SafeBaby® Gold** detecta además, **aneuploidías y CNV¹ (deleciones y duplicaciones) en todos los cromosomas.**

¿En qué momento se aplica?

Puede realizarse a pacientes **desde la semana 10^a** de su gestación.

