

## VeriRef Gold®

### CRIBADO PRENATAL NO INVASIVO PARA LA DETECCIÓN DE ANEUPLOIDÍAS Y DELECCIONES/DUPLICACIONES (CNVs) EN SANGRE MATERNA

### Alto Riesgo de CNV

Nº Petición:

Cliente:

Código análisis: 16203

Nombre paciente:

Fecha nacimiento:

Ref. Paciente:

No consta

FIV

No

Semanas Gestación:

11

Fecha extracción

11/12/2019

Fecha recepción:

12/12/2019

Fecha resultado:

16/12/2019

Número de fetos: 1

**RESULTADO: No se detectan aneuploidías. Se detecta una CNV compatible con dup(9)(p24.3p13.1).**

Cromosomas	Resultado	Interpretación
Cromosoma 21	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias de cromosoma 21
Cromosoma 18	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias de cromosoma 18
Cromosoma 13	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias de cromosoma 13
Cromosoma X e Y	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias de cromosomas sexuales (XX)
Resto de cromosomas	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias en el resto de cromosomas
CNVs	Se detecta anomalía	Compatible con dup(9)(p24.3p13.1)

Sexo fetal: Femenino

Fracción fetal: 12 %

Un resultado de alto riesgo, debe ser confirmado a partir de una muestra de líquido amniótico. En estos casos ofrecemos la confirmación gratuita mediante array CGH o cariotipo.



Los logos Illumina® y Powered by Illumina™ son marcas registradas en USA y otros países.

Facultativo responsable técnico especialista Análisis clínicos: Jaime Torrents Pont. Los resultados se refieren a las muestras recibidas y analizadas. Este informe no podrá reproducirse parcialmente sin autorización. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Queda notificado que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Reference Laboratory dispone de las certificaciones de su sistema de Calidad según UNE-EN ISO 9001(ER-1087/1998) y de su sistema de Gestión Ambiental según UNE-EN ISO 14001 (GA-2001/0146) expedidos por Aenor.

Nº Petición:

Nombre paciente:

Ref. Paciente:

## METODOLOGÍA EMPLEADA

Análisis del ADN fetal libre mediante MPS (Massive Parallel sequencing) del genoma completo, en Secuenciador Illumina NextSeq® 500 y análisis bioinformático de última generación.

## OBSERVACIONES

VeriRef Gold® es un test de laboratorio que detecta, a partir del ADN liberado por la placenta en sangre materna, aneuploidías en todos los cromosomas y CNVs (deleciones y duplicaciones) en los cromosomas autosómicos.

Este test presenta los siguientes rendimientos en el caso de embarazos simples:

Cromosoma	Sensibilidad	Especificidad
21	>99.9% (130/130)	99.9% (1982/1984)
18	>99.9% (41/41)	99.9% (1995/1997)
13	>99.9% (26/26)	99.9% (2000/2002)
Monosomía X	95.0% (19/20)	99.9% (1961/1963)
XX	>99.9% (995/995)	99.8% (995/997)
XY	>99.9% (966/966)	>99.9% (966/966)
Resto de cromosomas	96.4% (136/141)	99.8% (2001/2005)

Deleciones y duplicaciones	Sensibilidad	Especificidad
CNVs	74.1% (20/27)	99.8% (2000/2004)

Este test es válido en caso de Fecundación in vitro y en gestaciones procedentes de donación de ovocitos.

El test prenatal no invasivo (TPNI) basado en el análisis de ADN fetal libre circulante es una prueba de cribado, no diagnóstico. El test no debe ser usado aisladamente para el diagnóstico. Pruebas complementarias adicionales son necesarias antes de tomar una decisión irreversible sobre el embarazo.

LIMITACIONES: Actualmente, en los embarazos gemelares solo es posible detectar aneuploidías en los cromosomas 13, 18 y 21, y la presencia de cromosoma Y. En los embarazos simples las anomalías sexuales informadas son las siguientes: XO, XXX, XXY y XYY. Este test no detecta: CNVs de tamaño <7Mb, CNVs en los cromosomas sexuales, poliploidías (como por ejemplo triploidías), ni reordenamientos cromosómicos equilibrados. Un resultado negativo no elimina la posibilidad de que el embarazo presente otras condiciones genéticas o defectos congénitos. La presencia de grandes duplicaciones o deleciones superiores al 75% del tamaño del cromosoma son interpretadas como aneuploidía del cromosoma completo. Un falso positivo o negativo puede ser debido a la presencia de alteraciones cromosómicas maternas, un alto índice de masa corporal materna, transfusión reciente en la madre, mosaicismo confinado a placenta o la existencia de un gemelo evanescente o muerte fetal.