

VeriRef[®]

CRIBADO PRENATAL NO INVASIVO DE ANEUPLOIDÍAS EN SANGRE MATERNA

Alto Riesgo Trisomía 18

Nº Petición:

Cliente:

Código análisis:

Nombre paciente:

Fecha nacimiento:

Ref. Paciente:

FIV:

Semanas Gestación:

Fecha extracción:

Fecha recepción:

Fecha resultado:

Número de fetos: 1

RESULTADO: Se detecta trisomía de cromosoma 18

Cromosomas	Resultado	Interpretación
Cromosoma 21	No se detecta aneuploidía	Compatible con dos copias de cromosoma 21
Cromosoma 18	Se detecta aneuploidía	Compatible con trisomía 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)

Sexo fetal: Femenino

Fracción fetal: 5 %

Un resultado de alto riesgo, debe ser confirmado a partir de una muestra de líquido amniótico. En estos casos ofrecemos la confirmación gratuita mediante QF-PCR.



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.

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® es un test de laboratorio que analiza, a partir del ADN liberado por la placenta en sangre materna, el riesgo de existencia de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y en el feto. Este test presenta los siguientes rendimientos:

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)

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: Este test está diseñado como 'screening' para aneuploidías cromosómicas y está validado para los cromosomas 13, 18, 21, X e Y. Ha sido validado para embarazos simples y gemelares de edad gestacional igual o superior a 10 semanas. Actualmente, en los embarazos gemelares no es posible detectar aneuploidías de los cromosomas sexuales. Mediante el test utilizado no se detectan otras posibles alteraciones cromosómicas, subcromosómicas o genéticas. Un falso positivo o negativo puede ser debido a la presencia de alteraciones cromosómicas maternas, un alto índice de masa corporal materna, mosaicismo confinado a placenta o la existencia de un gemelo evanescente/diferido (ver tabla de rendimientos).