

Nombre y Apellidos	
ID muestra	Edad gestacional 15+5
Motivo de la prueba Edad materna mayor de 35 años	Fecha de nacimiento



## Resultados Test Prenatal No Invasivo:

### Resultado de BAJO RIESGO

Consultar detalles en informe página 2 de 2

- *El Test Prenatal GeneSafe es una prueba opcional de SCREENING con certificado CE-IVD. No sustituye al diagnóstico prenatal convencional, sino que es una herramienta más dentro de todas las pruebas rutinarias que se realizan a lo largo de una gestación.*
- *El Test Prenatal GeneSafe constituye la primera prueba prenatal no invasiva que detecta trastornos de un solo gen tanto de novo como hereditarios. Detecta en el ADN fetal mutaciones patogénicas (causantes de enfermedades) y probablemente patogénicas asociadas a determinadas afecciones de un solo gen.*
- *El tiempo de emisión del informe es de 10 a 15 días laborables. Los resultados de la prueba deben considerarse estrictamente confidenciales y sujetos a la restricción del secreto profesional.*
- *El Test Prenatal GeneSafe, funciona como un cribado complementario al test NIPT tradicional lo que permite obtener una imagen más completa del riesgo de que un embarazo se vea afectado por un trastorno genético. Un resultado de "bajo riesgo", indica que la prueba no ha detectado ninguna mutación causante de enfermedad en los genes seleccionados existiendo un riesgo muy bajo de que el feto padezca uno de los trastornos cribados aunque no se puede garantizar que el feto esté realmente sano. El resultado de esta prueba no elimina la posibilidad de otros trastornos genéticos no comprobados, defectos congénitos u otras complicaciones en su feto o embarazo.*
- *El Test Prenatal GeneSafe, presenta una serie de limitaciones asociadas a factores biológicos como, entre otros, un nivel demasiado bajo de ADN fetal, mosaicismo placentario, materno o fetal, gemelo evanescente, trasplante previo de órganos maternos, muerte fetal, cáncer, variantes genéticas o somáticas que interfieran con el análisis, un embarazo gemelar no reconocido, etc.*
- *Falsos positivos y negativos: El Test Prenatal GeneSafe presenta una pequeña posibilidad de que los resultados, obtenidos en cualquiera de las opciones de prueba, no representen la constitución cromosómica fetal real, si no que reflejen cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo feto-placenta) o bien reflejen alteraciones cromosómicas maternas de manera directa o indirecta. Además, la existencia de un gemelo evanescente puede interferir en los resultados de la prueba.*
- *Gestión de los resultados de alto riesgo: Por las razones anteriores, una paciente con un resultado de "alto riesgo" debe recibir asesoramiento genético y siempre debe realizarse un seguimiento con una prueba diagnóstica invasiva para la confirmación de los resultados de la prueba, antes de que antes de tomar cualquier decisión médica.*
- *Hallazgos secundarios: En el curso de la realización del análisis de las pruebas indicadas, podemos encontrar hallazgos secundarios correspondientes a otras alteraciones cromosómicas. Nuestra política es NO INFORMAR sobre los hallazgos secundarios que puedan observarse durante el análisis.*

Para aclaraciones y/o información contacte con:

Fecha de extracción:

Fecha del Informe:

Nombre y Apellidos

ID muestra

Centro

Médico prescriptor



## Resultados Test Prenatal No Invasivo:

### RESULTADOS

No se ha detectado ninguna variante patogénica o probablemente patogénica conocida en los genes seleccionados

Resultado **NEGATIVO**

Fracción Fetal: 8%

### Comentarios clínicos:

Base de datos empleada en el estudio: *ClinVar updated Jun 01, 2023.*

El resultado negativo indica que existe un bajo riesgo de que el feto padezca uno de las alteraciones genéticas cribadas con esta prueba, aunque no se puede garantizar que el feto esté realmente sano.

Los genes analizados se muestran en la siguiente tabla:

GEN	ENFERMEDAD GENÉTICA
CFTR	Fibrosis quística
CX26 (GJB2)	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A
CX26 (GJB6)	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B
HBB	Beta-talasemia
HBB	Anemia falciforme

Este informe de resultados no supone por sí solo un elemento de diagnóstico clínico. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos, por lo que se recomienda que dichos resultados sean comunicados en consulta médica.

En el test **GeneSafe inherited** se han analizado variantes genéticas de **4 genes** causantes de 5 trastornos genéticos recesivos hereditarios comunes como la fibrosis quística, beta talasemia, anemia falciforme, sordera autosómica recesiva de tipo 1A, sordera autosómica recesiva de tipo 1B.

### Especificaciones técnicas adicionales:

La prueba de screening GeneSafe se realiza mediante un análisis dirigido de ADN fetal libre y circulante en sangre materna mediante Secuenciación Masiva en Paralelo (MPS) de todo el genoma fetal, utilizando la tecnología de Next Generation Sequencing (NGS).

El test prenatal no invasivo GeneSafe detecta mutaciones patogénicas y probablemente patogénicas asociadas a enfermedades monogénicas, mediante el análisis de ADN fetal libre y circulante (cfDNA) presente en sangre materna. El cfDNA circulante se purifica a partir del componente plasmático de la muestra de sangre periférica materna. A través de un proceso tecnológico de vanguardia, denominado Next Generation Sequencing (NGS) se secuencian 4 genes a una profundidad de lectura alta (> 500X).

El análisis bioinformático se ha realizado mediante el protocolo descrito en estudios previos (Bayindir et al., Eur J Hum Genet 2015; 23: 1286 - 1293).

Las secuencias genéticas resultantes son analizadas a través de un análisis bioinformático avanzado, para verificar la presencia de posibles mutaciones en los genes bajo investigación CFTR, HBB, CX26(GJB2), CX30(GJB6).

La prueba está validada para embarazos únicos y gemelares con una edad gestacional de al menos 10 semanas. El límite de detección (LOD) del método se determina con una fracción fetal mayor o igual al 2%.

**Validación del Informe:**