

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	TRASTORNOS SINDRÓMICOS	GEN	TRASTORNOS ESQUELÉTICOS
JAG1	Síndrome de Alagille		Acondrogénesis tipo II o Hipocondrogenésis
CHD7	Síndrome de Charge		Acondroplasia
HDAC8	Síndrome Cornelia de Lange 5		Síndrome CATSHL
NIPBL	Síndrome Cornelia de Lange 1		Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
MECP2	Síndrome de Rett		Hipoacondroplasia
NSD1	Síndrome de Sotos 1		Síndrome de Muenke
ASXL1	Síndrome Bohring-Opitz		Displasianatofótica tipo I
SETBP1	Síndrome Schinzel-Giedion		Displasianatofótica tipo II
SIX3	Holoprosencéfalo		
SÍNDROME DE NOONAN		COL2A1	Síndrome de Ehlers-Danlos clásico
BRAF	Síndrome Cardio-facio-cutáneo 1		Síndrome de Ehlers-Danlos 7 ^a
CBL	Síndrome de Noonan-like con leucemia mielomonocítica juvenil		Osteogénesis imperfecta tipo I
KRAS	Síndrome de Noonan/ Cáncer		Osteogénesis imperfecta tipo II
MAP2K1	Síndrome Cardio-facio-cutáneo 3		Osteogénesis imperfecta tipo III
MAP2K2	Síndrome Cardio-facio-cutáneo 4		Osteogénesis imperfecta tipo IV
NRAS	Síndrome de Noonan 6/ Cáncer	COL1A2	
PTPN11	Síndrome de Noonan 1/Síndrome de LEOPARD/ Cáncer		Síndrome de Ehlers-Danlos forma cardio-valvular
PTPN11	Leucemiamielomonocítica juvenil (IMML)		Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VIIB
RAF1	Síndrome de Noonan 5/Síndrome LEOPARD 2		Osteogénesis imperfecta tipo II
RIT1	Síndrome de Noonan 8		Osteogénesis imperfecta tipo III
SHOC2	Síndrome de Noonan-like con pelo anágeno sueto		Osteogénesis imperfecta tipo IV
SOS1	Síndrome de Noonan 4	SÍNDROME DE CRANEOSINOSTOSIS	
			Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales o trastorno de esteroidogénesis
			Síndrome de Apert
			Síndrome de Crouzon
			Síndrome de Jackson-Weiss
			Síndrome de Pfeiffer tipo 1
			Síndrome de Pfeiffer tipo 2
			Síndrome de Pfeiffer tipo 3

Muestra:

Fecha informe:

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.

Se han analizado variantes genéticas de **29 genes** causantes de las siguientes enfermedades genéticas: fibrosis quística, hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A y tipo 1B, anemia falciforme, β-talasemia, displasia esquelética, defectos congénitos del corazón, múltiples síndromes de malformación congénita, trastornos del neurodesarrollo, como autismo, epilepsia, discapacidad intelectual y casos esporádicos de diversos trastornos mendelianos dominantes poco frecuentes como Síndrome de Kabuki, Síndrome Schinzel-Giedion y Síndrome Bohring-Opitz.

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 maternal. 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), ASXL1, BRAF, CBL, CHD7, COL1A1, COL1A2, COL2A1, FGFR2, FGFR3, HDAC8, JAG1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, NIPBL, NRAS, NSD1, PTPN11, RAF1, RIT1, SETBP1, SHOC2, SIX3, SOS1.

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:

DATOS DE LA MUESTRA

Código muestra:	Fecha extracción:
Paciente:	Fecha recepción:
Fecha nacimiento:	Fecha informe:
Centro remitente:	Tipo de muestra:
Solicitante:	

Motivo de la prueba:**Edad gestacional:****Resultados Test Prenatal No Invasivo:****Resultado de BAJO RIESGO***Consultar detalles en la página siguiente del informe*

- *El Test Prenatal Everli 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 Everli constituye una evaluación altamente precisa del riesgo de presentar anomalías cromosómicas fetales, con la fiabilidad, especificidad y límites expresados anteriormente.*
- *El tiempo de emisión del informe es de 3 a 6 días laborables. Los resultados de la prueba deben considerarse estrictamente confidenciales y sujetos a la restricción del secreto profesional.*
- *El Test Prenatal Everli, detecta alteraciones cromosómicas específicas. Estos resultados, no excluyen el riesgo residual para otras anomalías cromosómicas no analizadas en la prueba. Un resultado de "bajo riesgo", no excluye la posibilidad de presentar otras afecciones cromosómicas y/o genéticas, defectos del tubo neural, anomalías congénitas u otras complicaciones. El Test Prenatal Everli, presenta una serie de limitaciones que impiden que sea utilizado en casos de: madre portadora de alguna de las alteraciones a analizar, embarazo muy temprano, mosaicismo fetal de trisomías, presencia de microduplicaciones, triploidías, alteración cromosómica en regiones no analizadas y en aquellos casos en los que la gestante haya recibido una transfusión de sangre alogénica, trasplante o terapias con células madre.*
- ***Falsos positivos y negativos:** El Test Everli presenta una pequeña posibilidad de que los resultados, obtenidos en cualquiera de las 4 opciones de prueba, no representen la constitución cromosómica fetal real, si no que reflejen cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo feto-placental) 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, en el caso de un resultado de "alto riesgo", se recomienda la confirmación mediante técnicas de diagnóstico prenatal convencional (amniocentesis o biopsia de vellosidad corial, bajo criterio del obstetra).*
- ***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:**Muestra:****Fecha informe:**

CROMOSOMA	RESULTADOS
Cromosoma 21 (^)	Aneuploidía no detectada
Cromosoma 18 (^)	Aneuploidía no detectada
Cromosoma 13 (^)	Aneuploidía no detectada
Resto de cromosomas	Aneuploidía no detectada
Cromosomas Sexuales (^)	Aneuploidía no detectada
CNVs (Deleciones y duplicaciones >7Mb)	No hay indicios de delección o duplicación
Síndromes de microdelección	No hay indicios de microdelección asociada a síndrome
Fracción Fetal: 11%	

Comentarios clínicos:

Los síndromes de microdelección estudiados son los descritos en la siguiente tabla:

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome DiGeorge o Velocariofacial (22q11.2) • Síndrome delección 1p36 • Síndrome de Angelman (15q11.2) • Síndrome Prader-Willi (15q11.2) • Síndrome Cri du Chat (5p-) | <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome Wolf-Hirschhorn (4p-) • Síndrome Langer-Giedion (8q24-) • Síndrome Jacobsen (11q23-) • Síndrome Smith-Magenis (17p11.2-) |
|---|--|

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. Este estudio no excluye el riesgo residual para otras anomalías cromosómicas no analizadas en la prueba. Un resultado de "Aneuploidía no detectada", no excluye la posibilidad de presentar otras afecciones cromosómicas y/o genéticas, defectos del tubo neural, anomalías congénitas u otras complicaciones.

Especificaciones técnicas adicionales:

El Test Prenatal Everli, detecta anomalías cromosómicas específicas mediante el estudio de ADN fetal en sangre materna a través de la tecnología de Secuenciación Masiva en Paralelo (MPS, del inglés Massive Parallel Sequencing). La tecnología MPS, se basa en una cuantificación de regiones específicas de los cromosomas con una profundidad vertical de 4000X. El análisis bioinformático posterior permite determinar el riesgo fetal de presentar alguna de las alteraciones cromosómicas descritas anteriormente.

Condition	Clinical Sensitivity (95% CI)	Clinical Specificity (95% CI)
Trisomy 21	> 99.9 % (97.1 – 100)	99.90 % (99.63 – 99.97)
Trisomy 18	> 99.9 % (91.4 – 100)	99.90 % (99.64 – 99.97)
Trisomy 13	> 99.9 % (87.1 – 100)	99.90 % (99.64 – 99.97)
RAAs	96.4 % (82.3 – 99.4)	99.80 % (99.49 – 99.92)
Partial dels/dups (>7Mb)	74.1 % (55.3 – 86.8)	99.80 % (99.49 – 99.92)
Microdeletions (<7Mb)*	83.33 % (35.88 – 99.58)	99.99 % (99.99 – 100)

* Investigated microdeletions: Di George Syndrome, Cri-du-chat Syndrome, Prader-Willi Syndrome, Angelman Syndrome, 1p36 Deletion Syndrome, Wolf-Hirschhorn Syndrome, Jacobsen Syndrome, Langer-Giedion Syndrome, and Smith-Magenis Syndrome.

Literature data on sensitivity and specificity for trisomies 13, 18 and 21. Mark D. Pertile, Nicola Flowers, Darcy Vavrek, Daniel Andrews, Tasha Kalista, Andrew Craig, Cosmin Deciu, Sven Duenwald, Kristen Meier, and Sucheta Bhattacharya. Performance of a Paired-End Sequencing-Based Non-invasive Prenatal Screening Test in the Detection of Genome-Wide Fetal Chromosomal Anomalies. Clinical Chemistry 1–10 (2021).