

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 se basa en el método VeriSeq NIPT solution v2 que utiliza la secuenciación por NGS del genoma completo para detectar duplicaciones y deleciones parciales de todos los autosomas, así como el estado de aneuploidía de todos los cromosomas.
- § 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 6 a 8 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, triploidias, 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-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, 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.

CROMOSOMA	RESULTADOS	
Cromosoma 21 (^)	Aneuploidía no detectada	Resultado NEGATIVO
Cromosoma 18 (^)	Aneuploidía no detectada	Resultado NEGATIVO
Cromosoma 13 (^)	Aneuploidía no detectada	Resultado NEGATIVO
Resto de cromosomas	Aneuploidía no detectada	Resultado NEGATIVO
Cromosomas Sexuales (^)	Aneuploidía no detectada	Sexo fetal (^) FEMENINO
CNVs (Deleciones y duplicaciones >7Mb)	No hay indicios de deleción o duplicación	Resultado NEGATIVO
Síndromes de microdeleción	No hay indicios de microdeleción asociada a síndrome	Resultado NEGATIVO
Fracción Fetal:		

Comentarios clínicos:

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

<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome DiGeorge o Velocariofacial (22q11.2) • Síndrome deleción 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).