

Tamizaje prenatal no invasivo mediante ADN libre circulante, con opciones para las trisomías más frecuentes y un panel ampliado de alteraciones cromosómicas.



Desde la semana 10
de gestación

Opciones flexibles
NIFTY y NIFTY Pro

Sin riesgo
Requiere sangre materna

¿Qué es NIFTY?

Es un estudio de tamizaje prenatal desarrollado por BGI que analiza ADN libre circulante presente en la sangre materna. Mediante secuenciación masiva paralela del genoma y análisis bioinformático, estima el riesgo de determinadas alteraciones cromosómicas sin recurrir a un procedimiento invasivo.

¿Qué analiza cada opción?

NIFTY

- ✓ Trisomía 21 (síndrome de Down)
- ✓ Trisomía 18 (síndrome de Edwards)
- ✓ Trisomía 13 (síndrome de Patau)
- Aneuploidías de cromosomas sexuales:
- ✓ Monosomía X, XXY, XXX y XYY
- ✓ Sexo fetal opcional

BGI informa la fracción fetal en el reporte.

NIFTY Pro

PANEL AMPLIADO

- ✓ Incluye todo el panel NIFTY
- Agrega trisomías autosómicas poco frecuentes:
- ✓ Trisomías 9, 16 y 22
- 92 síndromes por delección/duplicación, entre ellos:
- ✓ 22q11.2, 1p36, 5p, 2q33.1
- ✓ 15q11.2, 11q23 y 16p12

La lista completa depende del panel solicitado.

¿Por qué elegirlo?

- ✓ No invasivo: no implica riesgo de pérdida gestacional.
- ✓ Más de 20 millones de estudios realizados.
- ✓ Alto desempeño clínico para T21, T18 y T13.
- ✓ Utilizado por profesionales en más de 80 países.

¿Cómo es el proceso?

1 Extracción de sangre

Desde la semana 10 de embarazo.

* Consultar para realizarlo a las 9 semanas

2 Análisis del ADN

Secuenciación del ADN libre circulante y análisis bioinformático.

3 Entrega del informe

Entrega estimada por Genodiagnosis: 7-10 días hábiles.

Tecnología y metodología

Durante el embarazo, el plasma materno contiene ADN libre circulante de origen materno y placentario. NIFTY utiliza secuenciación masiva paralela del genoma completo y análisis bioinformático para comparar la representación de los cromosomas e identificar aumentos o disminuciones compatibles con las alteraciones incluidas en el panel.

La fracción fetal se informa como parte del control de calidad.

Validación y desempeño

Condición	Sensibilidad	Especificidad	VPP
Trisomía 21	99,17%	99,95%	92,19%
Trisomía 18	98,24%	99,95%	76,61%
Trisomía 13	100,00%	99,96%	32,84%

>20 millones

>80 países

VPP: valor predictivo positivo. En alteraciones infrecuentes depende de la prevalencia y del contexto clínico.

¿En qué situaciones puede solicitarse?

- ✓ Embarazos desde la semana 10, independientemente de la edad materna.
- ✓ Embarazos únicos, gemelares, por FIV o con donación de óvulos.
- ✓ Antecedentes o tamizaje previo que indiquen mayor riesgo.
- ✓ Cuando se busca una opción no invasiva de tamizaje.
- ✓ Hallazgos ecográficos que requieran evaluación genética.
- ✓ Contraindicación o rechazo de un procedimiento invasivo.
- ✓ La opción disponible en gestaciones múltiples debe confirmarse antes de la toma.
- ✓ Es posible solicitar el estudio desde las 9 semanas de gestación, con firma de consentimiento adicional.

Situaciones que requieren evaluación previa

- ✓ Mosaicismo materno, fetal o placentario.
- ✓ Translocaciones o inversiones cromosómicas.
- ✓ Transfusión sanguínea durante el año previo.
- ✓ Trasplante de órgano o tratamiento con células madre.
- ✓ Gemelo evanescente después de la semana 8 o dentro de las 8 semanas previas.

Importante

NIFTY y NIFTY Pro son estudios de tamizaje, no diagnósticos. Pueden producir resultados falsos positivos, falsos negativos o no concluyentes. Un resultado negativo disminuye el riesgo para las condiciones analizadas, pero no elimina la posibilidad de otras alteraciones cromosómicas, enfermedades genéticas o defectos congénitos.

El ADN analizado proviene principalmente de la placenta y puede no coincidir con el estado cromosómico fetal. Todo resultado de alto riesgo debe interpretarse junto con la ecografía, los antecedentes y el asesoramiento genético, y confirmarse mediante biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis antes de tomar decisiones clínicas.

Te acompañamos en todo el proceso

Contamos con médicos genetistas y especialistas en genética para orientarte antes, durante y después del estudio.

Consultanos

TELÉFONO / WHATSAPP
099 295 629

EMAIL
info@genodiagnosis.com

WEB
www.genodiagnosis.com