

TEST PRENATAL NO INVASIVO

Test Prenatal Verifi Plus

Opción Microdeleciones

Un panel ampliado que suma el estudio de 5 microdeleciones sobre la base del Test Prenatal Verifi, con una sola extracción de sangre.

Desde la semana 10

de gestación

Feto único

disponible en embarazos de feto único

Panel electivo

se solicita junto al Test Verifi

¿Qué son las microdeleciones?

Son alteraciones cromosómicas causadas por pequeños fragmentos de material cromosómico que faltan, asociadas a síndromes genéticos conocidos. En general aparecen por azar, sin antecedentes familiares ni otros factores de riesgo.

¿Qué analiza el panel?

Estudio estándar

- ✓ Trisomía 21 (síndrome de Down)
- ✓ Trisomía 18 (síndrome de Edwards)
- ✓ Trisomía 13 (síndrome de Patau)

Incluye todo el Test Prenatal Verifi.

Cromosomas sexuales

- ✓ Monosomía X (síndrome de Turner)
- ✓ XXX (triple X)
- ✓ XXY (síndrome de Klinefelter)
- ✓ XYY (síndrome de Jacobs)

El sexo fetal puede informarse si no hay alteraciones.

Además, el panel analiza 5 microdeleciones:

Región / síndrome	Incidencia
22q11.2 (síndrome de DiGeorge, velocardiofacial)	1 de cada 4.000
1p36	1 de cada 4.000 a 10.000
Síndrome de Angelman (15q11.2)	1 de cada 12.000
Síndrome de Prader-Willi (15q11.2)	1 de cada 10.000 a 25.000
Síndrome de cri du chat (5p-)	1 de cada 20.000 a 50.000
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (4p-)	1 de cada 50.000

¿Por qué elegirlo?

- ✓ La misma exactitud del Test Prenatal Verifi, sin los riesgos de un procedimiento invasivo.
- ✓ Tecnología de secuenciación de nueva generación de Illumina, la más utilizada en el mundo.
- ✓ Ampliación responsable del estudio: se recomienda junto al contexto clínico, como una ecografía alterada o antecedentes familiares.
- ✓ Es una opción electiva: no forma parte obligatoria del Test Prenatal Verifi.

¿Cómo es el proceso?

1 Extracción de sangre

Sangre materna, desde la semana 10.

2 Análisis de laboratorio

Se analiza el ADN fetal libre.

3 Entrega del informe

Informe en 7 a 10 días hábiles.

¿Cuál es el valor de estudiar microdeleciones?

Muchos síndromes por microdelección pueden causar problemas de salud importantes, tanto físicos como intelectuales. En general no se detectan con el tamizaje tradicional en sangre (marcadores séricos) y pueden asociarse a hallazgos ecográficos. El Test Prenatal Verifi Plus ofrece una alternativa no invasiva frente a un procedimiento invasivo, como la biopsia de vellosidades coriales (BVC) o la amniocentesis.

Las capacidades del Test Prenatal Verifi se ampliaron para detectar 5 regiones de microdelección.

Validación y desempeño

El panel de microdeleciones fue validado en muestras clínicas y analíticas. En una cohorte clínica de más de 115.000 muestras evidenció un bajo porcentaje de falsos positivos, una baja tasa de fallas del estudio y estos valores predictivos positivos (VPP):

90,0%

22q11

66,7%

Cri du chat

25,0%

4p-

16,7%

PWS/AS

10,5%

1p36

El VPP indica qué proporción de los resultados positivos se confirma luego como una alteración real. En el caso de la microdelección 22q11, el VPP fue de 90,0% en las muestras con hallazgos ecográficos informados y de 80,0% en las muestras sin hallazgos ecográficos.

Importante

Es un estudio de tamizaje, no es diagnóstico. Está validado para las deleciones más frecuentes de las regiones 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 y 4p16.3, en embarazos de feto único de al menos 10 semanas.

Un resultado negativo no elimina la posibilidad de síndrome de Angelman, Prader-Willi, cri du chat, 22q11.2, 1p36 o Wolf-Hirschhorn, ni de otras alteraciones cromosómicas, defectos congénitos u otras condiciones. No detecta condiciones causadas por otros mecanismos moleculares.

Existe una pequeña posibilidad de que el resultado no refleje el estado cromosómico del bebé, sino cambios de la placenta o de la madre. Todo resultado debe interpretarse junto al resto de los hallazgos clínicos y confirmarse con un estudio diagnóstico antes de cualquier decisión.

Te acompañamos en todo el proceso

Contamos con médicos genetistas y especialistas en genética que te acompañan antes, durante y después del estudio.

Consultanos