

Tamizaje cromosómico de alcance genómico

Analiza los 23 pares de cromosomas y amplía la evaluación a alteraciones cromosómicas completas y subcromosómicas, con una sola muestra de sangre materna.

Desde la semana 9
de gestación

Embarazo único
No en embarazos gemelares

Sin riesgo
Requiere sangre materna

¿Qué es MaterniT GENOME?

Es un estudio de tamizaje prenatal basado en ADN libre circulante de origen materno y placentario. Utiliza secuenciación masiva paralela (NGS) para evaluar la representación de material cromosómico en todo el genoma, sin recurrir a una biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis.

¿Qué analiza?

Alteraciones de cromosomas completos

- ✓ Trisomías y monosomías en todos los autosomas.
- ✓ Incluye trisomías 21, 18 y 13.
- ✓ Monosomía X, XXX, XXY y XYY.
- ✓ Sexo fetal, si se solicita.

Informa otras aneuploidías autosómicas detectadas.

Alteraciones subcromosómicas

- ✓ Deleciones y duplicaciones ≥ 7 Mb en todo el genoma.
- ✓ Alteraciones cromosómicas no balanceadas.
- ✓ Siete microdeleciones clínicamente relevantes < 7 Mb.

Puede no detectar reordenamientos cromosómicos balanceados.

Siete regiones de microdelección

- ✓ 22q11.2 - síndrome de DiGeorge
- ✓ 15q11 - Prader-Willi/Angelman
- ✓ 11q23 - síndrome de Jacobsen
- ✓ 8q24 8q24 - síndrome de Langer-Giedion
- ✓ 5p15 - síndrome de cri du chat
- ✓ 4p16 4p16 - síndrome de Wolf-Hirschhorn
- ✓ 1p36 - síndrome por deleción 1p36

¿Cómo es el proceso?

1 Extracción de sangre

Desde la semana 9 de embarazo.

2 Análisis del ADN

Secuenciación del ADN libre circulante y análisis bioinformático.

3 Entrega del informe

Entrega estimada por Genodiagnosis: 7-10 días hábiles.

¿Por qué analizar todos los cromosomas?

Los NIPT básicos se concentran principalmente en las trisomías 21, 18 y 13. MaterniT GENOME amplía el tamizaje a los 23 pares de cromosomas y puede detectar ganancias o pérdidas de material cromosómico de 7 Mb o más. Esta información puede ser relevante cuando existen hallazgos ecográficos o un riesgo aumentado.

Más cobertura no convierte al estudio en diagnóstico.

Los 23 pares cromosómicos



Alcance del estudio

23 pares

Aneuploidías de todos los cromosomas, incluidos los sexuales.

≥7 Mb

Ganancias y pérdidas de material cromosómico en todo el genoma.

7 regiones

Microdeleciones clínicamente relevantes menores de 7 Mb.

¿En qué situaciones puede considerarse?

- ✓ Hallazgos ecográficos que aumentan el riesgo de alteraciones cromosómicas.
- ✓ Tamizaje sérico o NIPT previo con resultado de alto riesgo.
- ✓ Antecedentes sugestivos de aneuploidía.
- ✓ Edad materna avanzada u otros factores clínicos de riesgo.
- ✓ Cuando se desea un tamizaje más amplio y se evita un procedimiento invasivo.
- ✓ Exclusivamente en embarazos de feto único.

Muestra y condiciones preanalíticas

- ✓ 10 ml de sangre materna.
- ✓ Utilizar exclusivamente el tubo de recolección autorizado.
- ✓ Conservar a temperatura ambiente; no refrigerar ni congelar.

Importante

MaterniT GENOME es un estudio de tamizaje, no diagnóstico. Puede producir resultados falsos positivos, falsos negativos o no concluyentes. Un resultado de alto riesgo debe interpretarse con los antecedentes y la ecografía, y confirmarse mediante biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis antes de tomar decisiones clínicas.

El ADN analizado proviene principalmente de la placenta y puede no coincidir con el estado cromosómico fetal. El estudio no está validado para gestaciones múltiples y puede no identificar triploidías, reordenamientos balanceados, la ubicación exacta de una alteración subcromosómica, defectos del tubo neural u otras condiciones no incluidas. En ocasiones puede revelar hallazgos maternos que requieran evaluación adicional.

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