



Prueba Prenatal No Invasiva



NIPT by GenePlanet es la prueba prenatal no invasiva líder en el mundo. Más de 4,000,000 de mujeres embarazadas alrededor del mundo ya han realizado el test NIPT by GenePlanet.

¡Felicitaciones por su embarazo!

Sabemos que el embarazo es uno de los períodos más emocionantes en la vida de una mujer. Trae una inmensa felicidad, pero también la necesidad del cuidado de la salud de su hijo.

Basándose en los últimos logros en el campo de las pruebas prenatales no invasivas, la prueba NIPT by GenePlanet puede identificar el riesgo de la presencia de ciertos defectos genéticos, que pueden afectar de manera importante la salud de su hijo. La prueba NIPT by GenePlanet utiliza la tecnología de secuenciación de nueva generación, que garantiza alta precisión.



¿Que es la trisomía?

La mayoría de las células del cuerpo humano tienen 23 pares de cromosomas o en total 46 cromosomas.

La trisomía se refiere a la presencia de una copia adicional de un cromosoma específico en algunas o todas las células. Los niños con tal anomalía exhiben varios defectos congénitos físicos o mentales. La prueba NIPT está destinada principalmente a detectar tres de las trisomías más comunes.

Incidencia de síndromes en la población general

T21

Síndrome de
Down
1/700

T18

Síndrome de
Edwards
1/7900

T13

Síndrome de
Patau
1/9500

Fuente:

Oxford Desk Reference: Clinical Genetics by Helen V. Firth and Jane A. Hurst.
Oxford University Press, 2005



¿Qué es NIPT by GenePlanet?

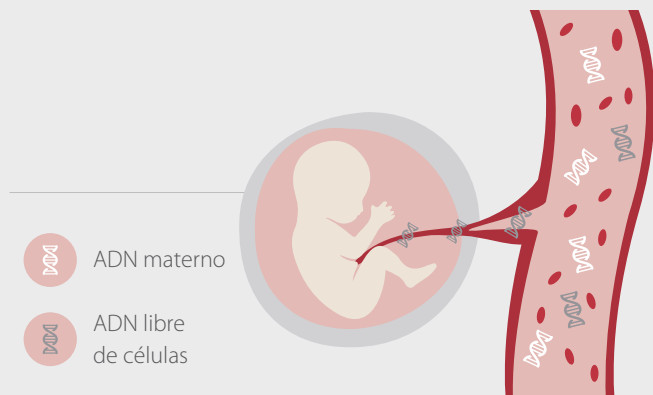
NIPT by GenePlanet es una prueba prenatal no invasiva simple, segura y muy exacta para detectar trisomías 21, 18 y 13 con una sensibilidad y especificidad superior al 99 %.

La prueba se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo y también ofrece opciones de detección de anomalías genéticas específicas de los cromosomas sexuales y los síndromes de eliminación/duplicación. Si lo desea, la prueba NIPT también puede proporcionar información de género.



¿Cómo funciona NIPT by GenePlanet?

Durante el embarazo, el ADN del bebé se puede encontrar en la sangre de su madre. Una pequeña muestra de sangre materna de 10 ml es todo lo que se necesita para realizar la prueba NIPT y funciona desde la semana 10 del embarazo. De la muestra de sangre materna se extrae el ADN fetal libre de células y se analiza para examinar la salud del bebé. Los resultados toman entre 6 a 10 días.





¿Por qué hacer una prueba NIPT by GenePlanet?

Algunas mujeres embarazadas tienen un mayor riesgo de trastornos genéticos. Su médico puede recomendar la prueba NIPT by GenePlanet porque:

- Tiene 35 años o más.
- Hay antecedentes personales o familiares de afecciones cromosómicas.
- Los hallazgos ecográficos fetales, los resultados de las pruebas de detección de suero o los resultados de translucencia nuchal indicaron un mayor riesgo de aneuploidía.



La prueba es adecuada para:

- Embarazos múltiples.
- Embarazos FIV (Fecundación in Vitro).
- Embarazos con un óvulo donado.

La prueba NIPT está disponible para cualquier mujer que lo solicite, independientemente de su edad o del riesgo genético predeterminado.

¿En qué se diferencia NIPT by GenePlanet de otras pruebas prenatales?

	NIPT by GENEPLANET	Translucencia nuchal, ultrasonido o doble prueba hormonal	Amniocentesis
Prueba de cribado	✓	✓	
No invasiva	✓	✓	
Tasa de detección de síndrome de Down de 99.17 %	✓		✓
Tasa de falsos positivos <0.5%	✓		✓
Información de género y Cromosomas sexuales anormalidades	✓		✓



SÍNDROMES

Basic

Standard

Plus

Twins

Síndrome de Down (Trisomía 21)	✓	✓	✓	✓
Síndrome de Edwards (Trisomía 18)	✓	✓	✓	✓
Síndrome de Patau (Trisomía 13)	✓	✓	✓	✓

ANEUPLOIDÍAS DEL CROMOSOMA SEXUAL

Síndrome de Turner (Monosomía X)		✓	✓	
Síndrome de Klinefelter (Trisomía XXY)		✓	✓	
Síndrome Triple X (Trisomía XXX)		✓	✓	
Síndrome de XYY		✓	✓	

TRISOMÍAS

Trisomía 9			✓	
Trisomía 16			✓	
Trisomía 22			✓	

DELECCIONES / DUPLICACIONES



- Alfa Talasemia
- Síndrome de insensibilidad a los andrógenos (AIS)
- Síndrome de Angelman / Síndrome de Prader-Willi
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS)
- Síndrome de displasia branquialotorenal (BOR) / Síndrome parecido al síndrome Melnick-Síndrome de Fraser
- Síndrome del ojo de gato (CES)
- Síndrome de delección del cromosoma 10q
- Cromosoma 10q22.3 – q23.31 microdelección síndrome
- Síndrome de delección del cromosoma 18p
- Síndrome de delección del cromosoma 18q
- Síndrome de Cornelia de Lange (CDLS)
- Síndrome de Cowden (CD)
- Síndrome del maullido (delección 5p)
- Síndrome de Dandy-Walker (DWS)
- Síndrome de DiGeorge tipo 2 (DGS2)
- Artrogriposis distal tipo 2B (DA2B)
- Distrofia muscular de Duchenne y Becker (DMD/BMD)
- Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
- Síndrome de Feingold
- Holoprosencefalia tipo 1 (HPE1)
- Holoprosencefalia tipo 4 (HPE4)
- Holoprosencefalia tipo 6 (HPE6)
- Síndrome de Jacobsen
- Síndrome de Langer-Giedion (LGS)
- Leucodistrofia con 11q14.2 – q14.3
- Retardo mental, hormona del crecimiento, ligada al cromosoma X deficiencia (MRGH)
- Microftalmia, tipo sindrómico 6, hipoplasia pituitaria
- Microftalmia con defectos lineales de la piel
- Síndrome de monosomía 9p
- Síndrome orofaciadigital
- Panhipopituitarismo, ligado al cromosoma X
- Síndrome de Potocki-Lupski (duplicación 17p11.2
- Prader-Willi (síndrome SIM1)
- Síndrome de Rieger tipo 1 (RIEG1)
- Síndrome de Saethre-Chotzen (SCS)
- Sordera neurosensorial e infertilidad masculina
- Síndrome de Smith-Magenis
- Malformación de mano / pie tipo 5 (SHFM5)
- Malformación de mano / pie tipo 3 (SHFM3)
- Síndrome de hernia diafragmática, congénita (HCD / DIH)
- Síndrome tricorniofálángico tipo I (TRPS1)
- Síndrome de Van der Woude (VWS)
- Síndrome de WAGR y aniridia II
- Tumor de Wilms 1 (WT1)
- Síndrome linfoproliferativo, ligado al cromosoma X (XLP)
- Síndrome de microduplicación Xp11.22 – p11.23
- Síndrome de microdelección 1p36
- Síndrome de microdelección 1q41 – q42
- Síndrome de delección 2q33.1 / Síndrome de huesos de cristal
- Síndrome de delección 5q21.1–q31.2
- Síndrome de delección 8p23.1
- Síndrome de duplicación 8p23.1
- Síndrome de duplicación 11q11 – q13.3
- Síndrome de microdelección 12q14
- Síndrome de delección 14q11 – q22
- Síndrome de sobrecrecimiento 15q26
- Síndrome de microdelección 16p11.2 – p12.2
- Síndrome de microduplicación 16p11.2 – p12.2
- Síndrome de delección 17q21.31
- Síndrome de duplicación 17q21.31

IDENTIFICACIÓN DE GÉNERO*

Femenino / Masculino	✓	✓	✓	✓
----------------------	---	---	---	---

* Detección de cromosomas y embarazo múltiple

Ventajas de la prueba NIPT by GenePlanet:



Fiable

Más de 4,000,000 de mujeres embarazadas alrededor del mundo ya han realizado el test NIPT by GenePlanet.



Exacta

La sensibilidad demostrada de más de un 99 % basada en el estudio de aproximadamente 147,000 embarazos*.



Sencilla

La prueba requiere de una pequeña muestra de sangre materna (10 ml). Efectivo desde la semana 10 de embarazo.



Segura

No invasiva sin riesgo de aborto involuntario.

Para obtener más información sobre la prueba NIPT o más detalles sobre las condiciones mencionadas en este folleto, visite:

www.nipttest.mx

Los servicios y materiales de GenePlanet no sustituyen los consejos, diagnósticos o tratamientos médicos. La prueba NIPT by GenePlanet solo puede ser administrada por un profesional de la salud calificado.

El análisis NIPT by GenePlanet está producido en cooperación con nuestro laboratorio asociado Polyclinics Breyer.

 **nipt.mexico@geneplanet.com**

GenePlanet d.o.o.

Ilica 191E | 10 000 Zagreb | Croacia | Europa

Para obtener más información, contacte a:

* Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 – Clinical Experience from 146,958 Pregnancies, Wei Wang et al, Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology