

VeriRef Plus®

Detección del Síndrome de Down y otras aneuploidías + MICRODELECIONES en sangre materna

¿En qué consiste VeriRef Plus®?

VeriRef Plus® tiene las mismas características que VeriRef® (analiza el riesgo de existencia de aneuploidías en los cromosomas 13,18, 21, X e Y en el feto) y además detecta 6 microdeleciones relacionadas con síndromes genéticos. Se trata del panel de MICRODELECIONES más amplio y mejor validado

Síndromes detectados:

- Síndrome de DiGeorge (Microdelección 22q11.2).
- Síndrome de Angelman/ Prader Willi (Microdelección 15q11.2).
- Microdelección 1p36.
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn (Microdelección 4p-).
- Síndrome de Cri du Chat (Microdelección 5p).

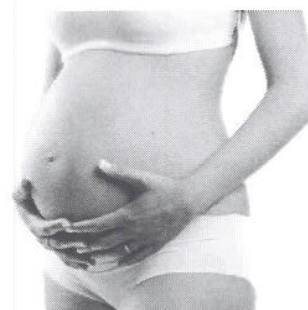
Este test presenta los siguientes rendimientos:

Cromosoma	Sensibilidad	Especificidad
S. Down (21)	>99.9%	>99.9%
S. Edwards (18)	98.3%	>99.9%
S. Patau (13)	98.2%	>99.9%
Monosomía X	95.0%	99.0%
XX	97.6%	99.2%
XY	99.1%	98.9%

Microdelección	Sensibilidad	Especificidad
22q11.2 DiGeorge	87.5%	>99.8%
15q11.2 Angelman/ Prader Willi		>99.9%
1p36		>99.7%
4p-/Wolf-Hirschorn	100.0%	>99.8%
5p-/Cri du Chat	100.0%	>99.6%

Indicaciones:

- Edad materna avanzada.
- Resultado de riesgo elevado en el screening bioquímico.
- Hallazgos ecográficos sugerentes de alteración cromosómica.
- Historia previa de embarazo con alteración cromosómica.



Metodología:

Análisis del ADN fetal libre mediante MPS (Massive Parallel sequencing) del genoma completo, en Secuenciador Illumina y análisis bioinformático de última generación.

Ventajas:

- Mayor rapidez en informar los resultados.
- Tasa más baja de no obtención resultados.

A tener en cuenta:

- Sólo se necesitan de 7-10 ml de sangre materna. Tenemos tubos especiales a su disposición junto con las condiciones de recogida de la muestra.
- No puede realizarse en gestaciones gemelares.
- Al tratarse de una prueba genética, es indispensable cumplimentar el Consentimiento Informado.

Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Maternal Blood IS Source to Accurately diagnose fetal aneuploidy (MELISSA) Study Group. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890-901.

Norton MF, Brar H, Weiss J, et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: results of a multicenter prospective cohort study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Aug;207(2):137.e1-8.