

VeriRef®

Detección del Síndrome de Down y otras aneuploidías en sangre materna

¿En qué consiste VeriRef®?

VeriRef® es un test de laboratorio que analiza, a partir del ADN fetal en sangre materna, el riesgo de existencia de aneuploidías en los cromosomas 13,18, 21, X e Y en el feto.

¿Qué ventajas aporta?

- Test realizado íntegramente en España, en las instalaciones de Reference Laboratory, gracias a un acuerdo de transferencia tecnológica con el líder mundial Illumina.
 > 1 millón de muestras realizadas con Secuenciadores Illumina.

- Resultados en 7 días.
- Tasa más baja de no obtención de resultados: < 0,1%. Para cualquier índice masa corporal y grupo étnico. Capacidad de detección: < 1,4% ADN fetal
- Es válido en casos de Fecundación in vitro y en gestaciones procedentes de donación de ovocitos.
- Determina el sexo del bebé (salvo en casos de gestación gemelar).
- Detecta las aneuploidías en los cromosomas sexuales X e Y (45,X; 47,XXY; 47,XYY; 47,XXX)
- Puede realizarse desde la semana 10 de gestación.
- En caso de un resultado de alto riesgo, avisamos inmediatamente y ofrecemos la confirmación gratuita mediante QF-PCR o CGH array a partir de una muestra de líquido amniótico o vellosidad corial.

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.
- Reduce el riesgo de hacer procedimientos invasivos innecesarios.



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.
- Al tratarse de una prueba genética, es indispensable cumplimentar el Consentimiento Informado.

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%

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 MC, Bruner 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.