



FetoCheck DNA en Sangre Materna a partir de las 9 semanas

DETERMINACIÓN DEL RIESGO en el feto, de tener una anomalía cromosómica.

Aplicación Clínica

El diagnóstico prenatal comprende un conjunto de técnicas obstétricas que se dividen en **invasivas y no invasivas**, dependiendo de sí se realizan o no, dentro del medio intrauterino. Las pruebas no invasivas como ecografía y cribado bioquímico resultan en estudios sin riesgos para el feto y/o la madre y se emplean rutinariamente en obstetricia. Sin embargo, las pruebas invasivas, requieren de la obtención de material placentario para analizar el tejido de origen fetal por lo que pueden comprometer el bienestar del feto y/o la madre.

Uso Previsto

Mediante el Ensayo Genético **no invasivo: FetoCheck DNA**, por secuenciación masiva (NGS) se analizan los 46 cromosomas fetales. Con este, se estima el riesgo que tiene el feto de ser portador de aneuploidías o malformaciones congénitas genéticas en los 22 pares de autosomas (44 cromosomas autosómicos) y en los 2 cromosomas sexuales (X o Y).

Las aneuploidías cromosómicas son alteraciones numéricas que pueden afectar a uno o varios cromosomas. Entre las aneuploidías más frecuentes se encuentran las trisomías (tres copias de un mismo cromosoma). Las alteraciones cromosómicas más

frecuentes se asocian con el Síndrome de Down (tres cromosomas 21), Síndrome de Edwards (tres cromosomas 18) y el Síndrome de Patau (tres cromosomas 13). Por otro lado, las aneuploidías de los cromosomas sexuales X o Y, más frecuentes, se asocian al Síndrome de Turner (X0) y al Síndrome de Klinefelter (XXY).

Informe Resultados

En el **Informe de Resultados** indicamos la presencia en el feto, de alteraciones cromosómicas numéricas que pueden afectar a cualquiera de los 46 cromosomas. Se detectan las aneuploidías más frecuentes como las trisomías que se asocian a los **Síndromes de Down, Edwards y Patau**, además de las aneuploidías de los cromosomas sexuales como **Síndromes de Turner y Klinefelter**. En este estudio también **se analizan las CNVs** (Variantes de Número de Copias) de más de 6Mb relacionadas con anomalías fetales y retraso del desarrollo como el **Síndrome de Angelman, Prader-Willi, Deleción 1p36, Cri-du-Chat, Wolf-Hirschhorn, Jacobsen o deleción terminal del 11q, Langer-Giedion, DiGeorge II – 10p14-p13, Microdeleción 16p11.2-p12.2, Phelan-McDermid**, entre otros.

Detalles: Colección de muestra:

Dos tubos Vacutainer EDTA, Tapa morada de 3ml

Tiempo de entrega de Resultados: 10 días laborables

Contacto

(809) 221-5545
servicioalcliente@labreferencia.com
www.labreferencia.com