

NACE 24 es un cribado prenatal no invasivo que analiza alteraciones en todos los cromosomas para una evaluación más completa.



1.

APORTA NUEVA INFORMACIÓN NO CONTEMPLADA EN TEST BÁSICOS

- CIR, prematuridades, muerte fetal intra útero, mosaicismo fetal.
- La nueva tecnología permite analizar tanto aneuploidías (principalmente trisomías) como deleciones y duplicaciones mayores de 7Mb.
- Esto permite aumentar la capacidad de detección de embarazos de alto riesgo a otras posibles condiciones clínicamente relevantes tales como verdaderos mosaicismos fetales, disomías uniparentales y desequilibrios cromosómicos, cuando los padres son portadores de translocaciones equilibradas.
- La prevalencia de alteraciones en el cromosoma 21 es comparable a la prevalencia hallada del resto de los cromosomas en su conjunto (RATs).

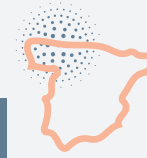
COMPARATIVA DE PREVALENCIA T.21 VS RATs (RARE AUTOSOMAL TRISOMIES)



2.

REDUCCIÓN DEL NÚMERO DE AMNIOCENTESIS INNECESARIAS VS EL CRIBADO COMBINADO

- Igual que con los test básicos, los ampliados ofrecen información fiable para evitar técnicas invasivas.



3.

REALIZACIÓN ÍNTEGRA EN ESPAÑA

- Mayor rapidez en la entrega de resultados, que mejora el manejo clínico de la paciente.
- Minimiza incidencias logísticas.



4.

ORIENTACIÓN GENÉTICA AL ESPECIALISTA

- Durante todo el proceso con línea exclusiva de atención al ginecólogo.
- Necesaria para la interpretación de panels ampliados.



(1) Bianchi DW et al. N Engl J Med. 2014
(2) Datos internos de Igenomix sobre una casuística de 40.000 test realizados

Limitaciones del test NACE 24

	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13	Rate autosomal aneuploidy (RAA)	Partial deletions and duplications
Sensitivity	>99.9%	>99.9%	>99.9%	96.4%	74.1%
Specificity	99.90%	99.90%	99.90%	99.80%	99.80%

Fetal sex classification concordance		
100%	100%	90.5%
XX	XY	XO
100%	100%	91.7%
XXX	XXY	XYY

EVIDENCIA CIENTÍFICA

Información adicional no contemplada en test básicos:

- Pertile MD et al. Sci Transl Med. 2017
- Van Opstal D et al. Genet Med. 2018
- Shaffer LG et al. Prenat Diagn. 2012
- Liang D et al. Genet Med. 2019.

RIESGO DE MOSAICISMO FETAL EN PACIENTES CON NACE 24 ALTERADO PARA RATS



RATs: rare autosomal trisomies (trisomías en los autosomas excepto 21, 18 y 13)

RIESGO DE DELECIÓN O DUPLICACIÓN PATOGENICA EN PACIENTES CON NACE 24 ALTERADO PARA CNV.*



(*) Copy number variation