

## 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

- La nueva tecnología permite analizar tanto aneuploidías como deleciones y duplicaciones mayores de 7Mb.
- Aumenta la capacidad de detección de embarazos de alto riesgo u otras posibles condiciones clínicamente relevantes como mosaicismos fetales, disomías uniparentales y desequilibrios cromosómicos, cuando los padres son portadores de translocaciones equilibradas.
- Según las últimas evidencias científicas, trisomías en el resto de cromosomas pueden indicar posibles riesgos obstétricos, tales como CIR, muerte fetal intrauterina, parto pretérmino, etc.
- La prevalencia de alteraciones en el cromosoma 21 es comparable a la prevalencia hallada del resto de los cromosomas en su conjunto (RATs).

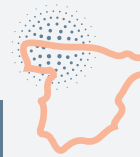
2.



### 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 paneles ampliados.



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

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

<b>0.50</b> (T.21)	<b>0.44</b> (RATs)
-----------------------	-----------------------

Test positivos

## 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