Tranquility

Test Genético Prenatal No Invasivo más Preciso Evita el riesgo de la amniocentesis



Un test seguro y altamente sensible de ADN en sangre realizado con Secuenciación de Nueva Generación







Tranquility

TEST DE ADN FETAL LIBRE DE RIESGO DETECCIÓN PRECOZ DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS COMO EL SÍNDROME DE DOWN

Seguro	Realizado en una extracción estándar de sangre materna.
Completo	Trisomías 21 (síndrome de Down), 18, 13 (certificación CE-IVD), anomalías cromosómicas numéricas sexuales, microdeleciones, sexo del bebé.
Exacto	Alta sensibilidad y especificidad. Cálculo de la fracción fetal. Calidad suiza 🛨
Temprano	Desde la semana 10 del embarazo (12 en embarazos gemelares).
Cómodo	La muestra de sangre puede ser tomada cualquier día del año.
Rápido	Los resultados se emiten en 5 días laborables desde la recepción de la muestra en nuestro laboratorio de Ginebra.

Tranquility es un test genético de nueva generación exclusivo de Genoma, llevado a cabo en el laboratorio de Genoma en Ginebra, la más grande plataforma genética para diagnósticos clínicos de Europa. Genoma forma parte del grupo Esperite, líder europeo en medicina regenerativa y predictiva, en la que han confiado 300.000 familias a lo largo de sus 15 años de trayectoria.

TRANQUILITY

ES EL TEST DE ADN FETAL MÁS COMPLETO, EXACTO Y 100% SEGURO

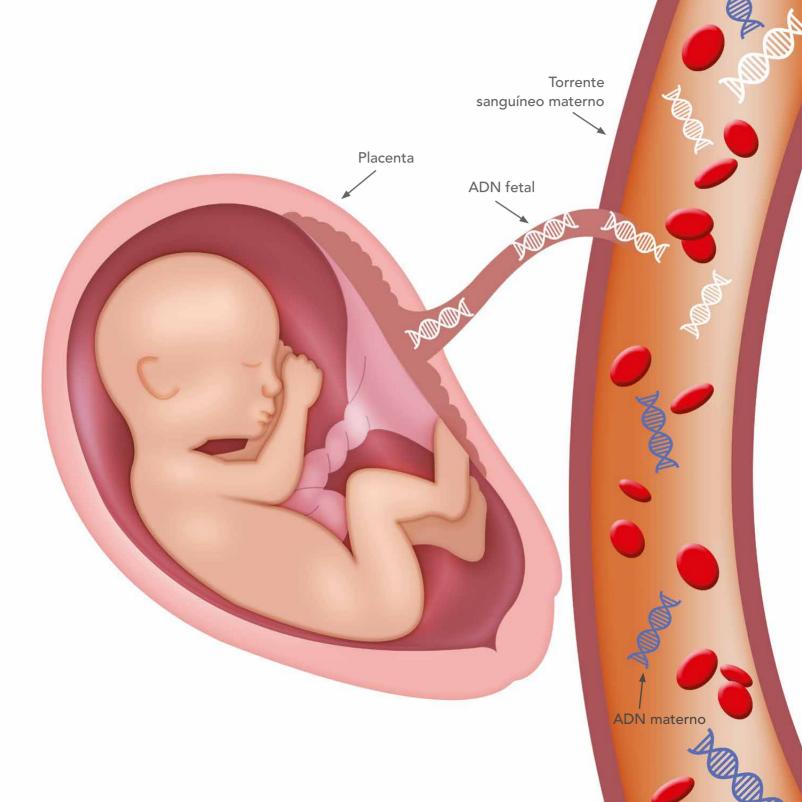
Durante el embarazo, fragmentos celulares libres del AND del feto circulan en la sangre materna. El ADN fetal es detectable a partir de la semana 5 de gestación y su concentración aumenta durante las siguientes semanas. La cantidad de ADN fetal presente en el torrente sanguíneo de la madre desde la semana 10 de la gestación (semana 12 en embarazos gemelares) es suficiente para realizar el test y garantiza la precisión de los resultados.

El ADN es extraído y purificado a partir de la muestra de sangre materna. Después, el ADN es analizado por medio de un método de secuenciación aleatoria del genoma completo utilizando una tecnología de Secuenciación de Nueva Generación (NGS). Esta permite la más completa detección. Los datos de secuenciación son analizados completamente mediante bioinformática mejorada, para emitir resultados claros y fiables de la prueba.

Tranquility es el único test prenatal con certificado CE-IVD para las trisomías 21, 18 y 13, que también identifica las anomalías cromosómicas numéricas sexuales, las microdeleciones y el sexo del bebé.

The Royal College of Obstetricians & Gynaecologists opina que esta tecnología seguramente se convertirá en el principal método de detección de anomalías cromosómicas en el embarazo





CON TRANQUILITY, EL SÍNDROME DE DOWN Y OTRAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS YA NO SON RIESGOS OCULTOS

Tranquility detecta con precisión las anomalías cromosómicas causantes de desórdenes cromosómicos:

Las anomalías numéricas (aneuploidiías) ocurren cuando un individuo tiene un cromosoma extra en lugar de un par (trisomía) o ha desaparecido uno de los cromosomas de un par (monosomía)

LA TRISOMÍA 21 (causa el síndrome de Down), es la trisomía más frecuente en el momento del nacimiento, se asocia con discapacidades intelectuales leves a moderadas y puede también producir problemas digestivos y malformaciones cardíacas congénitas.

LA TRISOMÍA 18 (causa el síndrome de Edwards), se asocia con una tasa alta de abortos espontáneos. Los niños nacidos con síndrome de Edwards pueden presentar varias enfermedades médicas y tener una corta esperanza de vida.

LA TRISOMÍA 13 (causa el síndrome de Patau) se asocia con una alta tasa de abortos espontáneos. Los niños con trisomía 13 habitualmente presentan malformaciones cardíacas congénitas graves y otras enfermedades médicas. La supervivencia por encima del primer año es rara.

ANEUPLOIDÍAS SEXUALES:

los cromosomas sexuales (X e Y) determinan el sexo del bebé. Las combinaciones anormales más frecuentemente observadas son XXX, XYY (síndrome de Jacobs), XXY (síndrome de Klinefelter) y monosomía X (síndrome de Turner). La gravedad de las enfermedades asociadas varía significativamente, pero la mayoría de los individuos presentan síntomas físicos leves, si los hay, o de conducta.

Anomalías estructurales como la ausencia o deleción de una porción de cromosoma.

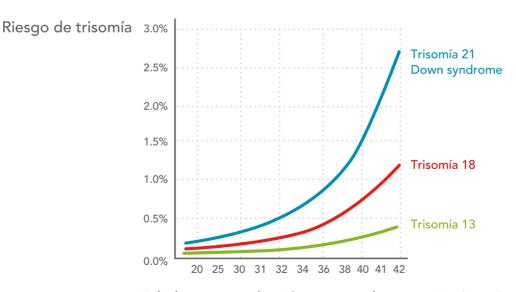
LAS MICRODELECIONES ocurren cuando un segmento cromosómico presenta una pequeña deleción que abarca varios genes. Los síndromes por microdeleción son reconocibles clínicamente al estar caracterizados por una clínica compleja y un fenotipo conductual, e incluyen el síndrome de DiGeorge, el síndrome de Cri du chat y el síndrome de Prader-Willi.

LA TRISOMÍA FETAL PUEDE OCURRIR A CUALQUIER EDAD

LA EDAD MATERNA AVANZADA AUMENTA SIGNIFICATIVAMENTE EL RIESGO

Anomalía cromosómica	Trisomía 21	Trisomía 18	Trisomía 13	XXX	XYY	XXY	Monosomía X
Síndrome	Down	Edwards	Patau	Trisomía X	Jacobs	Klinefelter	Turner
Frecuencia	1/700	1/5′000	1/16′000	1/10′000	1/1′000	1/1′000	1/2′500

El riesgo de trisomías 21, 18 y 13 aumenta con la edad avanzada de la madre



Edad materna a las 12 semanas de gestación (años)

TRANQUILITY ES LA SOLUCIÓN MÁS FIABLE

Tras procesar solo unos pocos milímetros de sangre materna en nuestro laboratorio, el análisis del ADN circulante genera los resultados más exactos gracias a nuestra experiencia, métodos y tecnología.

Alta Sensibilidad > 99.9%

Esto refleja la alta capacidad de Tranquility para evitar resultados falsos negativos

Falso Negativo:

la anomalía cromosómica no es detectada a pesar de que el bebé está afectado.

Alta Especificidad > 99.9%

Esto refleja la alta capacidad de Tranquility para evitar resultados falsos positivos

Falso Positivo:

conduce a realizar amniocentesis innecesaria y con riesgo no estando el bebé afectado.

La probabilidad de tener un falso positivo o un falso negativo es extremadamente baja. Esta exactitud es de máxima importancia para usted. De esta manera, en caso de resultado negativo, Tranquility le permite evitar la amniocentesis, un procedimiento con riesgo de aborto espontáneo. Si el resultado es positivo, puede plantearse un procedimiento diagnóstico para la confirmación.

Trisomía	Sensibilidad	Especificidad	Frecuencia
Trisomía 21 (síndrome de Down)	> 99.9%	> 99.9%	1/700
Trisomía 18 (síndrome de Edwards)	> 99.9%	> 99.9%	1/5′000
Trisomía 13 (síndrome de Patau)	> 99.9%	> 99.9%	1/16′000



MUY POCAS ALERTAS FALSAS: TRANQUILITY ES MÁS FIABLE QUE EL PROCEDIMIENTO DE DETECCIÓN PRENATAL ACTUAL

El protocolo actual de diagnóstico consiste en un triple test seguido de amniocentesis si es positivo.

TRIPLE TEST

es una prueba de detección estadística, realizada durante el primer trimestre, que se basa en:

- Fdad de la madre
- Traslucencia nucal (medición mediante ecografía del pliegue del cuello fetal)
- Test de serología (PAPP-A y β-HCG libre).

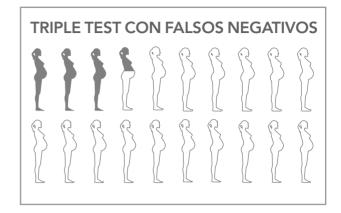


LA AMNIOCENTESIS

es una prueba diagnóstica invasiva en la que se extrae, con una aguja larga, una muestra del líquido amniótico que envuelve al feto en el útero. El líquido amniótico contiene células desprendidas del feto que pueden ser examinadas y analizadas para una serie de enfermedades. Esta prueba es habitualmente realizada entre las semanas 15 y 20 del embarazo.

Este procedimiento causa angustia a la madre y a la familia y se ha asociado con un riesgo de aborto espontaneo estimado en un 1%.





19 de cada 20 resultados positivos en el triple test para trisomía 21 son erróneos (los fetos no portan trisomía 21) 3-4 de 20 casos de trisomía 21 no son detectados por medio del triple test

Tranquility habría detectado la ausencia de trisomía 21 y se habría evitado la amniocentesis.

Tranquility habría detectado la presencia de trisomía 21 y ésta habría sido diagnosticada.

The Royal College of Obstetricians & Gynaecologists considera que los tests de ADN fetal mejoran la información disponible para las mujeres embarazadas, reduciendo en gran medida la pérdida de embarazos sin complicaciones como resultado de abortos involuntarios causados por procedimientos invasivos innecesarios

TRANQUILITY PROPORCIONA UN INFORME CLARO Y RÁPIDO DEL RESULTADO

En 5 días desde la recepción de su muestra en nuestro laboratorio, Genoma emite la lectura más exacta y completa del genoma de su bebé. Su profesional sanitario le ayudará a comprender mejor el informe y a tomar la decisión médica más apropiada.

EMBARAZOS ÚNICOS

Los resultados de Tranquility informan sobre el riesgo de que el feto sea portador de una aneuploidía cromosómica y microdeleciones (si son detectadas). Si usted solicita información sobre el sexo de su bebé, le será especificado: femenino o masculino.



EMBARAZOS GEMELARES

Los resultados de Tranquility informan sobre el riesgo de que, al menos, uno de los fetos sea portador de una trisomía en el cromosoma 21, 18 o 13. Si usted solicita información sobre el sexo de los bebés, se especificará la presencia de dos niñas o del cromosoma Y.

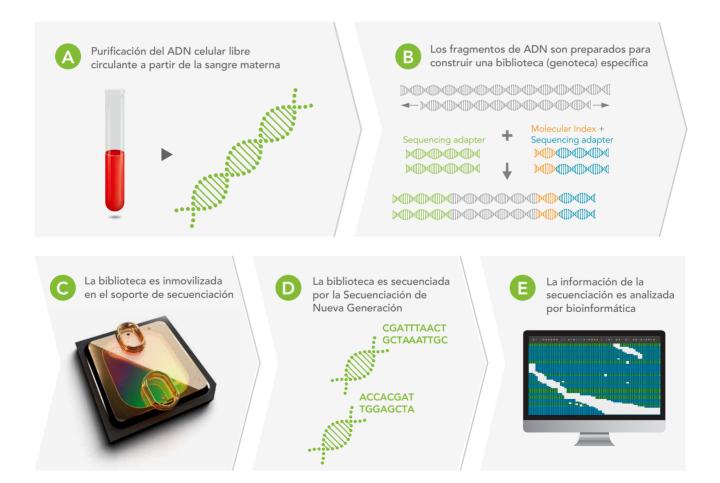
RESULTADOS DEL TEST:

- ➤ "No Aneuploidía Detectada" significa que Tranquility ha identificado el número esperado de copias de cromosomas.
- ▶ "Aneuploidía Detectada" significa que Tranquility ha identificado demasiadas o insuficientes copias de uno de los cromosomas especificados en el informe (trisomía 21, 18, 13, XXX, XYY, XXY o X0 (monosomía X).
- ► "Microdeleción Detectada" significa que ha sido detectada una microdeleción. Serán proporcionadas la posición genómica, el tamaño de la microdeleción en el cromosoma y la interpretación médica (si se conoce).



TRANQUILITY: PRODUCTO DE GENOMA, UNA PLATAFORMA DE SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN ALTAMENTE EFICAZ

La secuenciación es la determinación del orden exacto de los pares de bases en un segmento de ADN. La Secuenciación de Nueva Generación (NGS) es una de las tecnologías de análisis genético más avanzadas disponible hoy en día. Genoma elige el método de secuenciación aleatoria más avanzado del genoma completo utilizando tecnología NGS, para un alto rendimiento y la detección más completa.







VENTAJAS DE TRANQUILITY: GENOMA REUNE EL EQUIPAMIENTO Y LA PLATAFORMA BIOINFORMÁTICA MÁS AVANZADOS

El proceso de trabajo de Tranquility ha sido automatizado de forma óptima para certificar la consistencia y reproductibilidad de los resultados. Genoma ha seleccionado el método de secuenciación del genoma completo por su tiempo de análisis más rápido, baja tasa de fallos en el test y capacidad de aumentar el contenido analítico. La tecnología NGS acelera el proceso. Finalmente, nuestro proceso analítico bioinformático asegura la exactitud de los resultados.

- A Gracias al sistema robótico, automatizado, cerrado, de alto rendimiento de Genoma, es extraída una mayor cantidad de ADN genómico de alta calidad.
- B Los fragmentos de ADN puro son marcados y amplificados. Todos aquellos fragmentos ajustados forman la biblioteca de secuenciación, específica para un individuo y fácilmente identificable gracias al "código de barras" molecular.
- Cada fragmento de ADN de la biblioteca es inmovilizado en una esfera y luego cargado en el chip.
- Fragmentos de ADN se secuenciaron mediante la tecnología Next Generation Sequencing (NGS).
- El algoritmo mejorado compara la biblioteca secuenciada con el genoma de referencia y evalúa estadísticamente el número de cromosomas para detectar aneuploidías. Genoma dispone de su propia plataforma de bioinformática (InKaryo) asegurando un rendimiento analítico superior.



TRANQUILITY ALCANZA LOS ESTÁNDARES MÁS ALTOS DE CALIDAD EUROPEA

UN PRODUCTO CON MARCADO CE-IVD

El test Tranquility está marcado por la CE como un producto de Diagnóstico In Vitro. El proceso completo de la prueba (recogida de la muestra, preparación, secuenciación, análisis bioinformático e informe) para las trisomías 21, 18 y 13 cumple la Directiva Europea de Dispositivos Médicos de Diagnóstico In Vitro 98/79/EC y ha sido certificado por un organismo independiente: UL Internacional.

MEJOR PROTECCIÓN DE LA MUESTRA

- ▶ El kit de recogida de la muestra de Tranquility contiene un paquete de gel y está aislado térmicamente.
- ▶ El test Tranquility es realizado en Suiza por lo que no hay transporte intercontinental.



Tranquility cumple con los estándares de calidad más estrictos, leyes y directivas de la Unión Europea

TRANQUILITY: COMPROMISO, CALIDAD, PRECISIÓN, CUIDADO DEL CLIENTE

Certificado CE-IVD	El test Tranquility para trisomías 21, 18 y 13 tiene el certificado CE-IVD.
Completo	Tranquility detecta las trisomías 21, 18 y 13, anomalías en el número de cromosomas sexuales, microdeleciones y el sexo del bebé.
Avanzado	Tranquility se realiza por medio del método de secuenciación aleatoria del genoma completo utilizando tecnología NGS, para un rendimiento más alto y una detección más completa. InKaryo, la plataforma bioinformática de Genoma, asegura una alta precisión de los resultados.
Calidad	Los laboratorios Genoma siguen los estándares de calidad europeos más estrictos. El kit de recogida de muestra de Tranquility es el único que contiene un paquete de gel y está aislado térmicamente.

Procesado en Suiza	Tranquility se realiza en Ginebra, Suiza.
Rápido	Los resultados son emitidos en 5 días laborables desde la recepción en el laboratorio (a menos que se precisen análisis más profundos).
Precisión	Tranquility garantiza una precision del > 99.9%*.
Cualquier día	Su muestra de sangre puede ser transportada al laboratorio cualquier día de la semana.
Cuidado	Los especialistas de Genoma están a su disposición para responder, en su propio idioma, a cualquier duda que usted tenga.

Referencias

ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG Practice Bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol. 2007:109:217–227. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol. 2012:120:1532–1534.

GreggAR, GrossSJ, BestRG, et al. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. Genet Med. 2013:15:395–398.

Benn P, Borell A, Chiu R, et al. Position Statement from the Aneuploidy Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. Prenat Diagn. 2013;33:622–629.

Devers PL, Cronister A, Ormond KE, Facio F, Brasington CK, Flodman P. Noninvasive prenatal testing/noninvasive prenatal diagnosis: the position of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2013;22:291–295.

U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome. Accessed July 12, 2012.

U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18. Accessed July 12, 2012.

U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13. Accessed July 12, 2012.

http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosome-aneuploidies. Accessed February 21, 2013

Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders.

Agence de la biomedicine. Mars 2013

Kypros H. Nicolaides, MD. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2004) 191, 45-67

KH Nicolaides, NJ Sebire, RJM Snijders, RLS Ximenes & G. Pilu. The 11-14-week scan. http://sonoworld.com/Client/Fetus/html/11-14week/chapter-01/chapter-01-final.htm

Rabinowitz, et al. ASHG Abstract 2012.; Presented data at NSGCAEC 2012.

Norton ME, et al Am J Obstet Gynecol.2012 doi:10.1016/j. ajog. 2012.25.021.

Palomaki GE, et al. Genet Med. 2012 Mar;14(3):296-305; M. Ehrich communication.

Royal College of Obstetricians & Gynaecologists. Non-invasive Prenatal Testing for Chromosomal Abnormality using Maternal Plasma DNA. Scientific Impact Paper No. 15, March 2014

Aviso

La forma en la que esta información sea utilizada para guiar al paciente es responsabilidad del profesional sanitario, incluido el asesoramiento sobre la necesidad de consejo genético o pruebas diagnósticas adicionales como amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas. Todo test diagnóstico debe ser interpretado en el contexto de todos los hallazgos clínicos disponibles. El diagnóstico de las trisomías 21, 18 y 13 ha sido aprobado con marcado CE-IVD. Como con cualquier prueba médica, siempre existe la posibilidad de fallo o error en el análisis de la muestra. Se deben tomar todas las medidas para evitar estos errores.

Limitaciones del test

Este test está diseñado para detector aneuploidías cromosómicas y está validado para los cromosomas 21, 18, 13, X e Y. El test está validado para embarazos únicos y gemelares con edad gestacional de al menos 10 y 12 semanas, respectivamente. Se recomienda el consejo genético antes y después del test. Estos resultados no eliminan la posibilidad de que este embarazo pueda asociarse con otras anomalías cromosómicas o subcromosómicas, malformaciones congénitas u otras complicaciones. Este test no está destinado a identificar embarazos con riesgo de defectos de tubo neural abierto. Cuando se informa del resultado de una aneuploidía detectada en un embarazo gemelar, el estado de cada feto no puede ser determinado de forma individual. En los embarazos gemelares, si se ha solicitado información sobre el sexo del feto, este test informará si al menos se ha detectado un varón o si ambos fetos son hembras. El limitado número de datos disponibles para embarazos gemelares excluye el cálculo de la funcionalidad. Un test con resultado negativo no excluye la presencia de anomalías cromosómicas como trisomía 21, trisomía 18, trisomía 13 y aneuploidías en los cromosomas X e Y. Existe una pequeña posibilidad de que los resultados del test puedan no reflejar los cromosomas del feto, pero pueden reflejar los cambios cromosómicos de la placenta (mosaicismo placentario limitado) o de la madre (mosaicismo cromosómico). Se puede obtener un resultado falso positivo en el caso de gemelo evanescente, en cuyo caso éste no se debe a la efectividad del test, sino a la presencia del ADN del gemelo evanescente en la sangre materna. Los resultados de "Aneuploidía Detectada" o "Microdeleción Detectada" se consideran positivos y las pacientes deben someterse a procedimientos prenatales invasivos para la confirmación, como la muestra de vellosidades coriónicas o amniocentesis, con el objetivo de obtener información sobre un diagnóstico definitivo.



Dr. Frederic Amar CEO Esperite

Los avances tecnológicos en Medicina Predictiva y Regenerativa nos permiten proporcionar los tests de detección más avanzados, con unos resultados precisos y rápidos que nunca habríamos soñado. Genoma está comprometido para ofrecer los tests más sofisticados, seguros y profesionales para su tranquilidad y la de su familia.

Genoma

Genoma es una compañía suiza líder en medicina predictiva proteómica y genómica. Genoma posee la plataforma genética para diagnósticos clínicos más grande de Europa donde se realizan sus exclusivos tests genéticos de nueva generación que cumplen los estándares más altos de calidad. Genoma forma parte del grupo Esperite.

Esperite

El grupo ESPERITE, incluído en el Euronext de Amsterdam y París, es una compañía internacional líder en medicina regenerativa y predictiva desde el año 2000.

Trisomías 21, 18, 13 (CE-IVD) Anomalías cromosómicas numéricas sexuales Microdeleciones Sexo del bebé Extracción de sangre materna Precisión más alta Resultados en 5 días Calidad suiza

Consulte a su médico si Tranquility es recomendable para usted



Llame a los expertos

917 816 110

www.genoma.com • es@genoma.com

a company of esperite

Para mayor información: Crio-Cord SL • C/Serrano 16 • 28001 Madrid