

# VeriRef Plus®

## Detección del Síndrome de Down y otras aneuploidías + MICRODELECIONES en sangre materna

### ¿En qué consiste VeriRef Plus®?

VeriRef Plus® tiene las **mismas características que VeriRef®** (analiza el **riesgo de existencia de aneuploidías** en los **cromosomas 13,18, 21, X e Y** en el feto) y **además detecta las trisomías** para los **cromosomas 9 y 16** (relacionadas con abortos espontáneos del primer trimestre), y **6 microdeleciones** relacionadas con síndromes genéticos. **Se trata del panel de MICRODELECIONES más amplio y mejor validado**

Síndromes detectados:

- **Síndrome de DiGeorge** (Microdelección 22q11.2).
- **Síndrome de Angelman/ Prader Willi** (Microdelección 15q11.2).
- **Microdelección 1p36.**
- **Síndrome de Wolf-Hirschhorn** (Microdelección 4p-).
- **Síndrome de Cri du Chat** (Microdelección 5p).

Este test presenta los siguientes rendimientos:

| 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%         |

| Microdelección                    | Sensibilidad | Especificidad |
|-----------------------------------|--------------|---------------|
| 22q11.2 DiGeorge                  | 87.5%        | >99.8%        |
| 15q11.2 Angelman/<br>Prader Willi |              | >99.9%        |
| 1p36                              |              | >99.7%        |
| 4p-/Wolf-Hirschorn                | 100.0%       | >99.8%        |
| 5p-/Cri du Chat                   | 100.0%       | >99.6%        |

### 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.



### 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**.

- **Código de Prueba: 16201**

## Detección del Síndrome de Down y otras aneuploidías + MICRODELECIONES en sangre materna

### Formulario de Solicitud

#### Información paciente

##### Datos demográficos

|           |           |                  |           |       |
|-----------|-----------|------------------|-----------|-------|
| Nombre    | Apellidos | Fecha Nacimiento | Peso      | Talla |
| NIF       |           | Id. Muestra      |           |       |
| Dirección |           | Ciudad           | Provincia |       |

#### Historia obstétrica

|  |  |   |  |
|--|--|---|--|
| Núm. de partos previos                     |  | Núm. Abortos espontáneos previos                                  |  |
| Nº interrupciones voluntarias del embarazo |  | Fecha del último parto /aborto (mes/año)                          |  |
| Núm. de embarazos previos anómalos         |  | Historia de embarazos con anomalías Cromosómicas o enf. genéticas |  |

#### Motivo de realización del Test

|                                    |  |  |  |
|------------------------------------|--|--|--|
| Screening bioquímico 1er trimestre |  | Edad materna avanzada                                      |  |
| Ansiedad                           |  | Hallazgos ecográficos sugerentes de alteración cromosómica |  |

#### Embarazo actual

|  |  |   |    |    |
|--|--|---|----|----|
| Edad gestacional (semanas/días)                |  | Embarazo por FIV                        | SI | NO |
| Método usado para calcular la edad gestacional |  | Si FIV, óvulos propios                  | SI | NO |
|  |  | Si donación óvulos, edad de la donante: |    |    |
|  |  | Fecha extracción óvulos:                |    |    |

#### Información ecográfica

|                        |        |                             |  |
|------------------------|--------|-----------------------------|--|
| Fecha última ecografía |        | Edad gestacional ecográfica |  |
| Tipo embarazo          | Simple | Embarazo múltiple           |  |
| Medidas fetales        | Normal | menor que edad gestacional  |  |
|                        |        | mayor que edad gestacional  |  |
| Estudio de estructura  | Normal | Anomalías (Especificar)     |  |
|                        |        | No realizado                |  |

#### Screening previo de trisomía 21

Si

Tipo de Test:

- TN+Test bioquímico 1er T.
- Test bioquímico 1er T.
- Marcadores ecográficos 2ºT
- Solo TN 1T (o otros marcadores ecográficos)
- Test bioquímico 2º T.
- Test Combinado de 1er y 2º T.

No

Historia familiar de enfermedad genética

Portador de enfermedad genética

#### Muestra de sangre

|                      |  |                     |  |
|----------------------|--|---------------------|--|
| Fecha de venopunción |  | Hora de venopunción |  |
|----------------------|--|---------------------|--|

#### Información del facultativo solicitante

|                        |  |                         |  |
|------------------------|--|-------------------------|--|
| Nombre del Facultativo |  | Nombre Clínica/Hospital |  |
| Teléfono               |  | Dirección               |  |
| Firma y fecha          |  | Motivo Solicitud        |  |

**Limitaciones de la prueba**

1. A pesar que los últimos datos de investigación indican que el test es altamente preciso, con una tasa de detección de trisomía 21 cercana al 100% y una tasa de falsos positivos inferior al 1%, esta prueba no puede ser considerada como diagnóstica. Sólo debe ser considerada como una prueba de cribado muy eficiente. Así pues, un resultado positivo siempre deberá ser confirmado mediante prueba prenatal invasiva, y un resultado negativo, no puede excluir con total seguridad de un feto afecto por estas patologías. Esto es debido a varias limitaciones de la actual metodología.
2. Esta prueba presenta una serie de limitaciones que impiden que sea utilizada en casos de: madre portadora de alguna de las alteraciones a analizar, embarazo muy temprano (<10SG), mosaicismo fetal de trisomías, presencia de microduplicaciones, alteración cromosómica en regiones no analizadas.
3. Si la madre embarazada ha recibido una transfusión de sangre alogénica, trasplante o terapia con células madre, existe la posibilidad de resultados no interpretables debido a la presencia de DNA exógeno.

**Consentimiento para la realización de la prueba**

1. Entiendo completamente la indicación de la prueba, el objetivo, sus características y potenciales riesgos de esta prueba. Mi doctor, Dr. \_\_\_\_\_, ha respondido a todas mis preguntas al respecto.
2. Entiendo perfectamente las limitaciones de este test, en particular que la tasa de detección de alteraciones estudiadas (cromosoma 13, 18, 21, X e Y) es cercana, pero NO es del 100%. Asimismo la detección de las aneuploidias en los cromosomas 9 y 16 y la detección de las microdeleciones tienen un valor estrictamente informativo y no diagnóstico. En casos de gestaciones gemelares únicamente se puede informar de trisomías de los cromosomas 13,18 y 21 y de la presencia del cromosoma Y.
3. Los datos que he proporcionado sobre mi persona son correctos y ciertos.
4. Entiendo que el resultado del test estará listo en unas dos semanas aproximadamente desde que el laboratorio reciba la muestra, pero que podría estar listo en menos tiempo.
5. Me han informado que puede ser necesario volver a proporcionar sangre (<1% de los casos).
6. Comprendo que los resultados son valores de referencia y no suponen por sí solos un elemento de diagnóstico clínico. Los resultados obtenidos deben considerarse en el contexto junto con otros criterios clínicos, por lo que se recomienda que dichos resultados sean comunicados en consulta médica.
7. Estoy de acuerdo con proporcionar información acerca de mi embarazo, en especial si mi futuro bebé estuviera afectado por alguna enfermedad genética de algún tipo. Entiendo y autorizo a que mi médico me contacte para conocer esta información.
8. Doy mi consentimiento para el uso de los datos clínicos por parte de mi laboratorio con finalidades de auditoría, garantía de la calidad e investigación, siempre y cuando mi persona permanezca en el anonimato e inidentificable, y toda la información que he proporcionado sea excluida de cualquier publicación. Podré ejercer mis derechos y revocar este consentimiento en cualquier momento, dirigiéndome a mi laboratorio.
9. Sobre los datos de carácter personal: De acuerdo con la Ley 41/2002, reguladora de la Autonomía del Paciente, y la Ley 15/1999 de Protección de los Datos Personales, el solicitante del test debe estar en posesión del consentimiento escrito del paciente (y/o de sus representantes legales) para la realización de este test y el tratamiento de sus datos personales. La información recopilada en este formulario será incorporada en un fichero automatizado confidencial registrado en la Agencia Española para la Protección de Datos, bajo los términos establecidos en la Ley 15/1999, con la finalidad de realizar el estudio genético aquí solicitado. El paciente, o sus representantes legales, pueden ejercer en cualquier momento sus derechos de acceso, rectificación, cancelación o oposición, dirigiendo un escrito a la siguiente dirección: Reference Laboratory, C/ Pablo Iglesias nº 57, 08908 L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

|          |       |               |
|----------|-------|---------------|
| Paciente | FIRMA | LUGAR y FECHA |
|----------|-------|---------------|

|     |       |               |
|-----|-------|---------------|
| Dr. | FIRMA | LUGAR y FECHA |
|-----|-------|---------------|