



# TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM

*Porque me importa,  
porque me importas*

## Test de Cribado Prenatal No Invasivo en sangre materna

- Software de resultados BGI con marcado CE para la trisomía 21
- Detecta las trisomías fetales de los cromosomas 21, 13 y 18
- Informa de las trisomías fetales 9, 16 y 22
- Informa de 7 síndromes de microdelección
- Informa del sexo fetal y de las aneuploidías de cromosomas sexuales más comunes
- Prueba realizada íntegramente en España
- Resultados en 5 días laborables \*

\*Consultar consentimiento informado para ampliar información.



## ¿Qué requisitos son necesarios para realizar TrisoNIM® Premium?

1. Estar embarazada de al menos 10 semanas confirmadas ecográficamente.
2. Estar de acuerdo con tu médico, y firmar un consentimiento informado.
3. Realizar una extracción de sangre de 10ml.

Es importante recordar que si el resultado de **TrisoNIM® Premium** es de alto riesgo, deberá confirmarse mediante amniocentesis, una técnica invasiva que requiere extracción de líquido amniótico.

**NIMGenetics** te ofrece esta validación con **KaryoNIM® Prenatal** de manera gratuita. Se trata de una prueba que permite descartar 124 síndromes de manera rápida y eficaz.

## Parámetros de seguridad del análisis

Un método fiable y seguro para todas aquellas madres que deseen saber si el feto tendrá un síndrome genético frecuente sin poner en riesgo su embarazo.

Cromosoma	Capacidad de detección (*)	Falsos positivos (*)
T21 (Síndrome de Down)	99,65%	<0,01%
T18 (Síndrome de Edwards)	99,66%	<0,02%
T13 (Síndrome de Patau)	100%	<0,02%
XO (Síndrome de Turner)	>95%	-
Detección Cromosoma Y	>98%	-

(\*) Cálculos basados en un estudio poblacional de más de 211.000 muestras de mujeres embarazadas.

# TrisoNIM<sup>®</sup> PREMIUM

## ¿Por qué es importante un análisis prenatal no invasivo?

El Síndrome de Down es una anomalía congénita que se debe a una trisomía (tres copias, en lugar de dos) del cromosoma 21. Los afectados por este síndrome pueden presentar discapacidad intelectual y otras complicaciones. Existen otras trisomías que provocan importantes complicaciones en el que las padece, como el Síndrome de Edwards (trisomía del cromosoma 18) y el Síndrome de Patau (trisomía del cromosoma 13).

Pueden ocurrir alteraciones en el número de cromosomas sexuales, conocidas como aneuploidías sexuales. Entre las más comunes, destacan el Síndrome de Turner (X0) y el Síndrome de Klinefelter (XXY). Los afectados presentan, entre otras complicaciones, problemas de esterilidad y en el desarrollo de los órganos sexuales, y, en ciertos casos, discapacidad intelectual.

El Síndrome de Down se presenta, aproximadamente, en uno de cada 700 nacimientos. El Síndrome de Edwards y el de Patau aparecen en uno de cada 5.000 y 16.000 embarazos, respectivamente. Las aneuploidías sexuales afectan a uno de cada 500 nacimientos de sexo masculino, y a uno de cada 850 de sexo femenino.

**La incidencia de estas alteraciones se incrementa con la edad materna a partir de los 35 años. Este riesgo se determina en el primer trimestre del embarazo, en base a tres factores: edad de la mujer gestante, marcadores bioquímicos en sangre materna y anomalías del feto apreciables mediante ecografía.**

Existen también síndromes genéticos que tienen su origen en la pérdida de pequeñas porciones del genoma (llamadas microdeleciones). Los afectados por estos síndromes presentan al nacimiento problemas de salud que incluyen malformaciones en diversos órganos y discapacidad intelectual. Al contrario que las trisomías, estos síndromes no tienen una relación demostrada con la edad materna avanzada.

El test **TrisoNIM<sup>®</sup> Premium** permite identificar la presencia de las siguientes microdeleciones: 1p36, 1q32-q41 (Van der Wouden), 2q33.1, 5p (cri-du-chat), 10p14-p13 (Digeorge 2), 11q (Jacobsen) y 16p12.2-11.2. Además, puede informar de otras alteraciones cromosómicas poco frecuentes como las trisomías 9, 16 y 22.

## Seguridad y eficacia en el cribado genético prenatal

En el caso de que se determine que existe un riesgo de que el feto presente uno de estos síndromes, el ginecólogo puede recomendar una prueba confirmatoria. Hasta el momento, la única opción era la práctica de la amniocentesis, procedimiento invasivo que presenta un riesgo de aborto espontáneo de hasta el 1%. Sin embargo, ahora existe la posibilidad de evitar el riesgo, en caso de las amniocentesis innecesarias, mediante un test de cribado que únicamente requiere una extracción de sangre.



**NIMGenetics**, empresa líder en diagnóstico genético, ofrece **TrisoNIM® Premium**, una prueba de cribado prenatal rápida, segura, eficaz y precisa. Mediante el análisis de la sangre de la madre, **TrisoNIM® Premium** permite la detección precoz de las trisomías de cromosomas 21, 18 y 13, responsables de los Síndromes de Down, Edwards y Patau.

Además, **TrisoNIM® Premium** permite informar de la presencia de cromosoma Y en la muestra, lo que indica el sexo fetal, así como de la presencia de las anomalías de cromosomas sexuales más comunes. También permite informar de 7 síndromes de microdelección y trisomías poco frecuentes como la 9, 16 y 22.

El cribado se basa en el estudio del ADN (ácido desoxirribonucleico) fetal presente en sangre materna y descarta, prácticamente con un 100% de fiabilidad, la existencia de los síndromes de Down, Edwards y Patau.

## ¿Cuáles son las ventajas de TrisoNIM® Premium?

- ✓ Indica la ausencia de los Síndromes de Down, Edwards y Patau con **una eficacia superior al 99.65%**.
- ✓ **Evita la realización de las amniocentesis** innecesarias y, con ello, el riesgo de abortos espontáneos asociados a esta prueba. Es la **mejor alternativa** cuando las pruebas invasivas no son una opción.
- ✓ Informa de la presencia de los síndromes de microdelección como: **1p36, 1q32-q41 (Van der Woude), 2q33.1, 5p (cri-du-chat), 10p14-p13 (Digerorge 2), 11q (Jacobsen) y 16p12.2-p11.2.**
- ✓ Informa de la presencia del cromosoma Y con **una sensibilidad del 98%**, lo que indica el sexo fetal.
- ✓ Informa sobre las **aneuploidías sexuales** más comunes.
- ✓ Informe sobre la presencia de las trisomías 9, 16 y 22.
- ✓ Sólo se necesitan **10ml de sangre materna.**
- ✓ Esta prueba puede realizarse a partir de la **semana 10 de gestación.**
- ✓ Esta prueba es válida en pacientes **receptoras de ovocitos.**
- ✓ Esta prueba se puede utilizar en **embarazos gemelares.**



La prueba **no invasiva**  
que **te ofrece seguridad**  
y **tranquilidad**

# NIMGenetics

New Integrated Medical Genetics

 

Parque Científico de Madrid  
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)  
28049 Madrid

Tel.+34 91 804 77 60  
M. +34 672 060 393  
[www.nimgenetics.com](http://www.nimgenetics.com)  
[info@nimgenetics.com](mailto:info@nimgenetics.com)



NIMGenetics es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el N° CS 10673

