

# VeriRef®

## DetECCIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN Y OTRAS ANEUPLOIDÍAS EN SANGRE MATERNA

### ¿En qué consiste VeriRef®?

VeriRef® es un test de laboratorio que analiza, a partir del ADN fetal en sangre materna, el **riesgo de existencia de aneuploidías** en los **cromosomas 13,18, 21, X e Y en el feto**.

### ¿Qué ventajas aporta?

- **Test realizado íntegramente en España, en las instalaciones de Reference Laboratory, gracias a un acuerdo de transferencia tecnológica con el líder mundial Illumina.**  
> 1 millón de muestras realizadas con Secuenciadores Illumina.
- **Resultados en 7 días.**
- **Tasa más baja de no obtención de resultados: < 0,1%.** Para cualquier índice masa corporal y grupo étnico. **Capacidad de detección: < 1,4% ADN fetal**
- **Es válido en casos de Fecundación in vitro y en gestaciones procedentes de donación de ovocitos.**
- Determina el **sexo del bebé.**
- Detecta las **aneuploidías en los cromosomas sexuales X e Y** (45,X; 47,XXY; 47,XYY; 47,XXX)
- Puede realizarse **desde la semana 10 de gestación.**
- En caso de un **resultado de alto riesgo, avisamos inmediatamente** y ofrecemos la **confirmación gratuita** mediante **QF-PCR** o **CGH array** a partir de una muestra de líquido amniótico o vellosidad corial.

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%

### 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.
- Reduce el riesgo de hacer procedimientos invasivos innecesarios.



### 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: 16200**

Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, *et al.* Maternal Blood IS Source to Accurately diagnose fetal aneuploidy (MELISSA) Study Group. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890-901.

Norton ME, Brar H, Weiss J, *et al.* Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: results of a multicenter prospective cohort study for detection of fetal trisomy 21 and trisomy 18. *Am J Obstet Gynecol.* 2012 Aug;207(2):137.e1-8.

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

<b>Formulario de Solicitud</b>																						
<b>Información paciente</b>																						
<b>Datos demográficos</b>																						
Nombre	Apellidos	Fecha Nacimiento	Peso	Talla																		
NIF		Id. Muestra																				
Dirección		Ciudad	Provincia																			
<b>Historia obstétrica</b>																						
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																				
<b>Motivo de realización del Test</b>																						
Screening bioquímico 1er trimestre		Edad materna avanzada																				
Ansiedad		Hallazgos ecográficos sugerentes de alteración cromosómica																				
<b>Embarazo actual</b>																						
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:																				
<b>Información ecográfica</b>																						
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																				
<b>Screening previo de trisomía 21</b>																						
<input type="radio"/> Si <table style="width: 100%; margin-top: 5px;"> <tr> <td style="width: 30%;">Tipo de Test:</td> <td>TN+Test bioquímico 1er T.</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Test bioquímico 1er T.</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Marcadores ecográficos 2ºT</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Solo TN 1T (o otros marcadores ecográficos)</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Test bioquímico 2º T.</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Test Combinado de 1er y 2º T.</td> <td></td> </tr> </table>					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.	
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.																					
<input type="radio"/> No <table style="width: 100%; margin-top: 5px;"> <tr> <td style="width: 50%;">Historia familiar de enfermedad genética</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Portador de enfermedad genética</td> <td></td> </tr> </table>					Historia familiar de enfermedad genética		Portador de enfermedad genética															
Historia familiar de enfermedad genética																						
Portador de enfermedad genética																						
<b>Muestra de sangre</b>																						
Fecha de venopunción		Hora de venopunción																				
<b>Información del facultativo solicitante</b>																						
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%. 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