



¿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.**

VeriRef®

Detección del Síndrome de Down y otras aneuploidías en sangre materna

VeriRef Plus®

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





¿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% DNA 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.

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.

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%

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 cumplir el Consentimiento Informado.
- Código de Prueba de VeriRef®: 16200

VeriRef® + Microdeleciones:

VeriRef Plus®

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

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 MICRODELECCIONES más amplio y mejor validado.

Síndromes detectados:

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

- Código de Prueba de VeriRef Plus®: 16201

Microdeleción	Sensibilidad	Especificidad
22q11.2 DiGeorge	87,5%	>99,8%
15q11.2 Angelman/ Prader Willi		>99,9%
1p36		>99,7%
4p-/Wolf-Hirschorn	100,0%	>99,8%
5p-/Cri du Chat	100,0%	>99,6%

