

PrenatalWES es una prueba innovadora de diagnóstico prenatal indicada en gestaciones con riesgo de presentar alteración genética

¿QUÉ ES PrenatalWES?

- PrenatalWES es un **servicio diagnóstico dirigido a gestaciones en las que el feto presenta anomalías estructurales** como cardíacas, fémur corto, pliegue nucal aumentado o crecimiento intrauterino retardado, tras descartar la presencia de aneuploidías.
- La prueba consiste en la secuenciación del exoma fetal completo reforzado para la detección de CNVs (*Copy Number Variants*), actualmente estudiadas por microarrays y de **variantes patogénicas o SNVs (*Single nucleotide Variants*) en cualquier gen que pueda estar relacionado con las anomalías fetales**. El objetivo de la prueba es la detección de la posible causa genética en gestaciones de riesgo **mediante una sola técnica**.

POR QUÉ ES IMPORTANTE

- El procedimiento estándar en diagnóstico prenatal implica la realización de microarrays. En ausencia de hallazgos, es necesaria una segunda técnica para la secuenciación de genes específicos posiblemente relacionados con los hallazgos ecográficos. Esto implica un retraso importante en el diagnóstico y en las eventuales intervenciones terapéuticas. **La tecnología avanzada de PrenatalWES permite realizar ambos análisis en una sola prueba, acortando el tiempo de respuesta y maximizando el rendimiento diagnóstico.**

QUÉ VA A RECIBIR

- » Estudio a nivel genómico de CNVs y SNVs en genes relacionados con las malformaciones fetales o el historial familiar.
- » Informe de resultados completo con información detallada acerca de las variantes detectadas y su implicación clínica.
- » Asesoramiento genético al especialista para la interpretación de los resultados de su paciente.

CÓMO EMPEZAR



El especialista solicita la realización del test.



Es necesaria una muestra recogida mediante amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales.



En el laboratorio se descarta la presencia de aneuploidías fetales comunes en 24 horas, se secuencian el exoma completo y se analiza para la detección de CNVs y SNVs.



El informe se envía al especialista, quién tratará los resultados con su paciente. Si el especialista lo considera oportuno, es posible derivar al paciente a Veritas para asesoramiento genético.

POSIBLES RESULTADOS

Las variantes patogénicas o probablemente patogénicas clasificadas en base a las guías del *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)* (PMID: 25741868) se incluyen en el informe. Las variantes benignas o de significado incierto (VUSs) no son informadas.

VENTAJAS



ANÁLISIS GENÓMICO COMPLETO

Con una única prueba se realiza el análisis de **CNVs y SNVs**, maximizando el rendimiento diagnóstico.



MENOR TIEMPO DE RESPUESTA

Se acorta el tiempo de respuesta ya que ambos análisis se realizan con los datos de la secuenciación del exoma fetal.



PERSONAL EXPERTO

Equipo con **amplia experiencia** en diagnóstico prenatal y asesoramiento genético.



OTRAS PRUEBAS

En fetos con resultado normal es posible solicitar tras el nacimiento la prueba de cribado neonatal ampliado myNewborn.



TECNOLOGÍA AVANZADA

Tecnología de vanguardia basada en la secuenciación del exoma fetal completo.

INFORMACIÓN TÉCNICA

- » Secuenciación del exoma completo con regiones reforzadas con cobertura media 100x, secuenciando más del 99% a $\geq 20x$ en genes de interés
- » Herramienta propia de análisis de variantes
- » El equipo de Veritas Intercontinental cuenta con expertos reconocidos internacionalmente con más de **20 años de experiencia en diagnóstico prenatal y asesoramiento genético**. Pioneros en el desarrollo e introducción en rutina clínica en Europa de pruebas prenatales innovadoras

Veritas Intercontinental

Spain

C/ Orense 58, 2º C-D, 28020 Madrid
C/ Zamora 46, 6º 4º, 08005 Barcelona

Italy

Viale Monza 347
20126 Milano

Colombia

Carrera 16 # 82-95 Unidad Médica
El Country - Of.901 Bogotá

Brazil

Al. dos Nhambiquaras, 1770 - 5 andar,
508 – Moema, São Paulo - CEP: 04090-004

veritasint.com