

# CRYOLAB NIPT

by CRYOLab



**Cryolab** ofrece en México la **Prueba Prenatal No Invasiva (NIPT)** más confiable del mercado.

DETECTA TRISOMÍAS COMUNES, ANEUPLOIDÍAS Y MICRODELECCIONES

CON MÉTRICAS DE DESEMPEÑO VALIDADAS Y SUPERIORES A OTROS MÉTODOS

RESULTADOS FÁCILES DE INTERPRETAR

CON OPCIÓN DE REPORTAR SEXO DEL BEBÉ

Cryolab ofrece la Prueba Prenatal No Invasiva (NIPT) desarrollada por Verinata Health Inc., ahora parte de los servicios clínicos de Illumina.

**CryolabNIPT** te brinda tranquilidad desde la semana 10 de tu embarazo con resultados rápidos y confiables que pueden evitar la necesidad de realizar una prueba invasiva y reducir el estrés y ansiedad asociados.

**CryolabNIPT** es una prueba que permite conocer si el bebé presenta algún desbalance en los cromosomas, como trisomías o aneuploidías relacionadas a síndromes, por ejemplo, el Síndrome de Down.

Nuestra prueba, además, permite observar si existen pequeños fragmentos faltantes en el ADN del bebé, conocidos como microdeleciones.

Adicional a esto, con esta prueba podrás conocer el sexo de tu bebé (opcional).

## La prueba **CryolabNIPT**:

- Reduce los procedimientos invasivos a los que se tuviera que exponer al feto
- Reduce la tasa de falsos positivos
- Puede ser ofrecido a todas las mujeres embarazadas
- Permite una alta tasa de detección
- Las sociedades médicas avalan la prueba para detección de aneuploidías

## ¿Por qué escoger **CryolabNIPT**?

Tenemos la prueba con **menortasa** de falsos positivos y falsos negativos

**Tecnología validada** por publicaciones científicas de alta calidad

**Identificación confiable** de aneuploidías, validada con más de 40,000 casos

Respaldados por Illumina

Una prueba líder que puede ser ajustada para detectar únicamente las trisomías más comunes o todas las trisomías, aneuploidías de los cromosomas sexuales y microdeleciones.

### Aneuploidías Autosómicas (AAs)

- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Trisomías de todos los demás cromosomas (RATs)

### Aneuploidías de los cromosomas sexuales (SCAs) (opcional)

- 45,X (Síndrome de Turner)
- 47,XXX (Trisomía X)
- 47,XXY (Síndrome de Klinefelter)
- 47,XYY (Síndrome de Jacob)

### Microdeleciones

- 1p36
- 4p16.3 (Síndrome Wolf-Hirschhorn)
- 5p15.2 (Síndrome Cri-du-chat)
- 15q11.2 (Síndrome de Prader-Willi / Angelman)
- 22q11.2 (Síndrome de DiGeorge)

### Determinación del sexo del feto (opcional)

CRYOLABNIPT



Muestra de 10 ml sangre materna



Secuenciación



Resultados enviados a tu médico

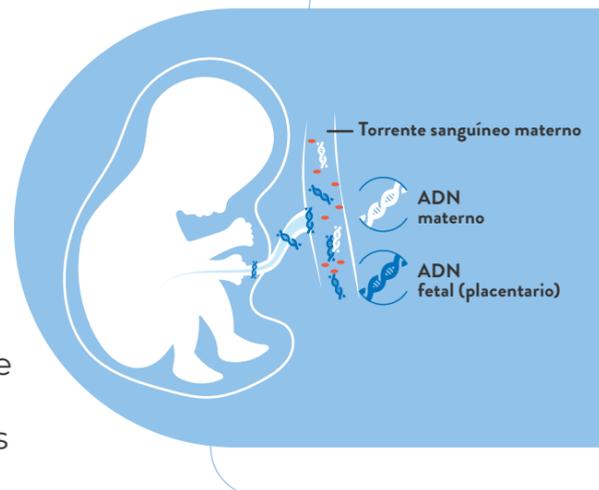


Interpretación médica

## ¿Cómo funciona la prueba **CryolabNIPT**?

Durante el embarazo, se libera ADN de las células del bebé que atraviesa la placenta y llega a la sangre de la madre. Mediante una toma de sangre de la mamá se puede obtener ADN del bebé. Esa fracción de ADN fetal puede ser analizada mediante secuenciación genética para determinar que la cantidad de fragmentos de cada cromosoma del bebé estén balanceados. Esta técnica permite calcular el riesgo de que el feto presenta algún desbalance en sus cromosomas y pudiera verse afectado por alguna condición genética.

**CryolabNIPT** es una prueba en la que mediante Next Generation Sequencing (NGS) se obtiene la secuenciación del genoma completo (WGS) sin necesidad de PCR lo que reduce el riesgo de contaminación, la hace más rápida y permite contar con más datos clínicos en caso de necesitarlos.



## ¿Qué ocurre con la muestra?

Para la toma de muestra solamente se requieren 10 ml de sangre de la madre que se recolecta en tubos STRECK diseñados para mantener la estabilidad de los fragmentos de ADN fetal.

Inmediatamente la muestra debe de ser enviada al laboratorio para ser secuenciada.

Se utilizan algoritmos validados para analizar los datos obtenidos y determinar si la cantidad de fragmentos de cada cromosoma están dentro de los rangos esperados.

## ¿Quién puede hacerse esta prueba?

- ✓ Mujeres embarazadas con al menos 10 semanas de gestación
- ✓ Con embarazo único o gemelar
- ✓ Mujeres embarazadas por métodos naturales o procedimientos in vitro, con donación de óvulo o espermatozoides y embarazos subrogados
- ✓ Cualquier mujer embarazada independientemente del riesgo de su embarazo puede optar por realizarse esta prueba si cumple con los requisitos anteriores.

### Los resultados de la prueba **CryolabNIPT** pueden verse afectados si:

- La madre ha tenido un trasplante órgano o células
- Tiene cáncer
- Presenta una anomalía cromosómica como Síndrome de Turner
- Recibió transfusiones de células de un donante en el último año





## Métricas de desempeño

Cromosoma	N	Sensibilidad	95% CI	Especificidad	95% CI	Precisión	95% CI
21	500	99% (90/90)	96.0-100.0	99.8% (409/410)	98.7 - 100.0	-	-
18	501	97.4% (37/38)	86.2-99.9	99.6%(461/463)	98.5 - 100.0	-	-
13	501	87.5% (14/16)	61.7-98.5	99.9% (485/485)	99.2 - 100.0	-	-
Cromosoma	N	Sensibilidad	95% CI	Especificidad	95% CI	Precisión	95% CI
Monosomía X	508	95% (19/20)	75.1-99.9	99.0% (483/488)	97.6 - 99.7	-	-
XX	508	97.6% (243/249)	94.8-99.1	99.2%(257/259)	97.2 - 99.9	98.4%	96.9-99.3
XY	508	99.1% (227/229)	96.9-99.9	98.9% (276/279)	96.9 - 99.8	99.0%	97.7-99.7

XXX/XXY/XYY

Se reportarán otras aneuploidias de los cromosomas sexuales de ser detectadas (información limitada de estas aneuploidias poco frecuentes impiden los cálculos de rendimiento).

Microdeleciones, Variación en el Número de Copias y otras aneuploidias autosómicas

Se reportarán Microdeleciones, Variación en el Número de Copias (CNVs) y otras aneuploidias autosómicas si son solicitadas y detectadas (información limitada de estas anomalías poco frecuentes impiden los cálculos de rendimiento).

## Reporte de resultados

Los resultados positivos se acompañan de un Porcentaje que representa el Valor Predictivo del Positivo (%PPV) que se basa en la sensibilidad, especificidad y prevalencia de la condición detectada ajustada a la edad materna, edad gestacional y condición.

El reporte de la prueba **CryolabNIPT** entrega un resultado claro, fácil de interpretar, con resultados detectados (POSITIVOS) o no detectados (NEGATIVOS).

**Los resultados de alto riesgo deben ser consultados con un profesional de la salud.**

## ¿Cómo envío mi muestra?

El envío de muestras es rápido, fácil y conveniente. Cryolab ha establecido una red de profesionales certificados que recolectarán las muestras de sangre enviadas por los médicos, o se podrá optar por una toma en nuestras instalaciones o a domicilio según la ciudad en la que se encuentre la paciente.

Visita [cryolab.mx](http://cryolab.mx) o comunícate con nuestro personal al **33 1986 2716** para más información sobre la prueba.

Acerca de



Cryolab es una marca de Grupo CryoHoldco, líder internacional de bancos de células madre y que a partir de 2021 desarrolla y comercializa servicios genéticos. El grupo trabaja en conjunto con líderes mundiales en genética para desarrollar la ciencia de diagnóstico.

Cryolab desarrolla y comercializa principalmente soluciones de diagnóstico molecular y prevención.



**Cryolab**

Aztecas 295, esquina Coras, Fracc. Monraz  
44670, Guadalajara, Jalisco, México  
33 3648 2250  
cryolab.mx