

## 1 ¿Qué es?

- NACE® es un **test de cribado prenatal no invasivo** que analiza las alteraciones cromosómicas más frecuentes **sin poner en riesgo el embarazo** desde la semana 10.
- Una extracción de sangre periférica materna permite la detección del ADN fetal utilizando tecnología de secuenciación masiva y un algoritmo bioinformático de desarrollo propio.



Realizado en España

## 2 ¿Qué analiza?

- NACE® detecta **anomalías en los cromosomas 21, 18, 13** y las anomalías más comunes de los cromosomas sexuales (X e Y).

NACE® 24 analiza **la totalidad** de los **cromosomas**.

NACE® 24 Ampliado analiza los **24 cromosomas**, e identifica **microdeleciones** relacionadas con **6 síndromes genéticos** importantes.

	NACE®	NACE® 24	NACE® 24 Ampliado
Síndrome de Down	✓	✓	✓
Síndrome de Edwards	✓	✓	✓
Síndrome de Patau	✓	✓	✓
Cromosomas sexuales	✓	✓	✓
Resto de los 24 cromosomas		✓	✓
Microdeleciones			✓
<b>Plazo de entrega de resultados</b>	<b>3 días</b>	<b>4 días</b>	<b>10 días</b>

### Cromosomas sexuales:

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

Análisis de los cromosomas sexuales no válido en gestaciones gemelares.

### Microdeleciones

- Síndrome DiGeorge
- Síndrome de Angelman\*
- Síndrome de Prader-Willi\*
- Síndrome de Maullido de gato
- Síndrome Deleción 1p36
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn de gato

\* La región de microdeleción es la misma región para los síndromes de Angelman y Prader-Willi (15q11.2). El test NACE® 24 Ampliado no distingue entre estos dos síndromes. Se requiere una prueba adicional para confirmar.

## 3 ¿Para quién?

- Las sociedades científicas respaldan el uso del test NACE para todas las mujeres embarazadas.<sup>(1)</sup>

Se recomienda especialmente para las mujeres con:

- Resultado anormal en las pruebas del primer trimestre
- Embarazo previo con síndrome de Down
- Resultados anómalos en la ecografía

## 4

### Casos en los que el test NACE® es válido

- Gestaciones únicas
- Gestaciones gemelares
- Fecundación in vitro
- Donación de óvulos
- Mujeres de cualquier edad
- Mujeres de cualquier etnia
- Mujeres con cualquier índice de masa corporal
- Consanguinidad

1. Gregg AR et al. Genet Med 2016; 18:1056-65.  
2. Bianchi et al. N Engl J Med. 2014 27;370(9):799-808.  
3. Nicolaides KH. Prenat Diagn 2011; 31:7-15.

\* A partir del día siguiente a la recepción de la muestra en Igenomix.

## 4 ¿Por qué una prueba prenatal no invasiva?

- Los test no invasivos pueden evitar alrededor del 90% de las pruebas invasivas en pacientes de riesgo para la trisomía 21.<sup>(2)</sup>
- NACE® reduce el número de abortos espontáneos producidos por amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales.



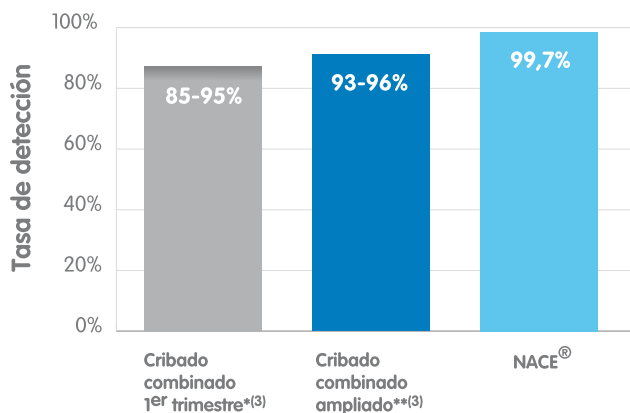
### Preocupación innecesaria

De cada 20 mujeres que obtienen un resultado positivo en la prueba de síndrome de Down, tan sólo 1 está realmente embarazada de un bebé con síndrome de Down.

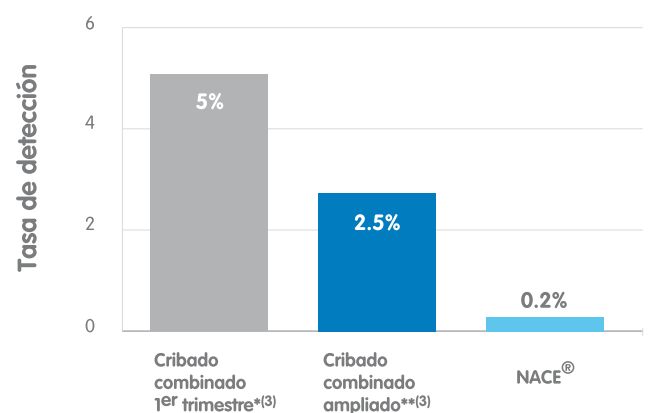
### Falsa tranquilidad

De cada 20 mujeres que están embarazadas de un niño con síndrome de Down, 3 obtendrían un resultado negativo en la prueba de screening bioquímico.

Tasa de detección del síndrome de Down



Porcentaje falsos positivos según tipo de cribado



\* Incluye edad materna, medida de la translucencia nual y marcadores bioquímicos PAPP-A y β-hCG libre.

\*\* Incluye otros marcadores ecográficos: hueso nasal, ductus venoso y flujo tricuspídeo.

### Cobertura del test NACE® para gestaciones únicas por orden de importancia

- Según datos de 2012 del Registro Europeo de Diagnóstico Prenatal<sup>2</sup>, las anomalías de los cromosomas 21, 18 y 13 representan el 71% del total de alteraciones cromosómicas detectadas.

