

# Características comunes de las 3 opciones de TPNI

- Esta prueba detecta alteraciones cromosómicas específicas en el ADN fetal presente en la sangre materna. Tener información sobre dichas anomalías genéticas antes del nacimiento puede ayudar a que la futura madre y el bebé reciban el apoyo adecuado y necesario.
- Se trata de un análisis de sangre en la mujer embarazada sin ningún tipo de riesgo para el feto. Se puede realizar también en mujeres receptoras de ovocitos o con FIV.
- Los Test se pueden realizar a partir de las 10 semanas y 12 semanas en embarazo único y gemelar respectivamente, ambos están basados en el análisis del ADN celular libre (cfDNA) en sangre materna.
- Es un test de screening que se realiza mediante la técnica de secuenciación masiva de nueva generación (NGS). El estudio, detección e interpretación de los resultados se realiza en el Laboratorio CERBA con equipamientos de última tecnología.
- Los resultados se informarán como "Bajo riesgo" o "Alto Riesgo" de presentar las alteraciones cromosómicas numéricas estudiados y la identificación del sexo fetal (opcional) con un alto grado de precisión.
- La sensibilidad y especificidad del BBSafe ha sido validada con un rendimiento excelente y ello hace que sea un test con una tasa de resultados NO valorable muy baja.

## Referencias:

- [1] Palomaki G.E. et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study. *Genet Med.* 2011; 13(11):913-920.
- [2] Brison et al. Predicting fetoplacental chromosomal mosaicism during non-invasive prenatal testing. *Prenat Diagn.* 2018 Mar;38(4):258-266.
- [3] Sun KK, et al. Determination of fetal DNA fraction from the plasma of pregnant women using sequence read counts. *Prenat Diagn.* 2015; 35 (8): 810-815.
- [4] ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG Practice bulletin n°77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007 109:217-227.
- [5] Kim et al. Comparison of two high-throughput semiconductor chip sequencing platforms in noninvasive prenatal testing for Down syndrome in early pregnancy. *BMC Medical Genomics* (2016) 9:22.
- [6] Annelies Dehde et al. Implementation of non-invasive prenatal testing by semiconductor sequencing in a genetic laboratory. *Prenatal Diagnosis.* 2016; 36:699-707.
- [7] Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119:890-901.
- [8] Van Opstal et al. Origin and clinical relevance of chromosomal aberrations other than the common trisomies detected by genome-wide NIPS: results of the TRIDENT study. *Genet Med.* 2018 Apr;20(5):480-485.

**Los tests BBSafe: Standard, Plus y Advanced son marcas comerciales de Cerba.**

**Estos test han sido implementados en el laboratorio de Sabadell (Barcelona).**

El BBSafe es una técnica de SCREENING, no diagnóstica, por lo que los resultados de este test no proporcionan información definitiva sobre los riesgos genéticos de los individuos. En caso de "Alto riesgo" para alguna de las aneuploidías analizadas, se deberá derivar a la paciente a una consulta de asesoramiento genético y ofrecerle la opción de una prueba diagnóstica prenatal invasiva (amniocentesis o biopsia corial para estudio de QF-PCR, cariotipo y/o array-CGH) para confirmar los resultados.

Para cualquier consulta: [bbsafe@cerba.com](mailto:bbsafe@cerba.com)



Nº de registro Autorización Sanitaria E08032108

Laboratorio certificado conforme a la Norma ISO 9001 e ISO 14001

Acreditado conforme a la norma ISO 15189 con alcance publicado por ENAC

Pl. Ramón Llull, 7-10, 08023 Sabadell

93 727 22 33

[www.cerba.com](http://www.cerba.com)

3 opciones para el Test Prenatal No Invasivo (TPNI)

# BBsafe



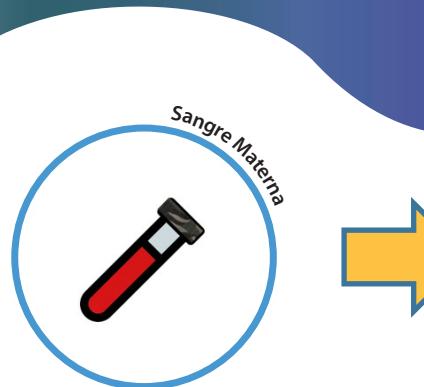
**3 Opciones para el Test Prenatal No Invasivo (TPNI)**

• **BBSafe Standard**

• **BBSafe Plus**

• **BBSafe Advanced**

## Opción 1. BBSafe Standard



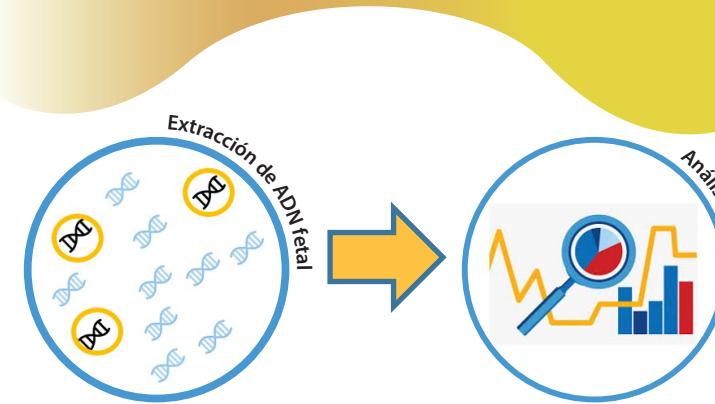
Para familias que deseen obtener información genética prenatal de las tres trisomías más comunes. **BBSafe Standard** permite el estudio de aneuploidías de los cromosomas:

- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Aneuploidías cromosomas sexuales (Síndrome de Turner, Klinefelter, XYY y triple X)
- Sexo Fetal (Opcional)

### Entrega de resultados

Los resultados estarán disponibles en el término de **7 días laborables** desde la extracción de sangre.

## Opción 2. BBSafe Plus



BBSafe Plus complementa el test BBSafe Standard con el estudio de 3 síndromes de microdeleción:

- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomías en cromosomas 9, 15, 16 y 22
- Aneuploidías cromosomas sexuales (síndrome de Turner, Klinefelter, XYY y triple X)
- Sexo Fetal (opcional)
- 3 síndromes de microdeleción:
  - Síndrome de delección 1p36
  - Síndrome de microdeleción 2q33.1
  - Síndrome de Cri-du-chat (5p)

### Entrega de resultados

Entrega de resultados: Los resultados estarán disponibles en el término de **8 días laborables** desde la extracción de sangre.

## Opción 3. BBSafe Advanced



Test Prenatal No Invasivo

**BBSafe**

Standard

Plus

Advanced

Informe Final

BBSafe Advanced analiza todos los cromosomas, proporcionando la mayor información posible hasta la fecha a partir de pruebas prenatales no invasivas.

- Trisomía 13 (Síndrome de Patau), Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomías autosómicas en el resto de cromosomas
- Aneuploidías cromosomas sexuales (síndrome de Turner, Klinefelter, XYY y triple X)
- Sexo Fetal (opcional)
- 7 síndromes de microdeleción:
  - Síndrome de delección 1p36
  - Síndrome de Van der Woude (1q32-q41)
  - Síndrome de microdeleción 2q33.1
  - Síndrome de Cri-du-chat (5p)
  - Síndrome de DiGeorge 2 (10p14-p13)
  - Síndrome de Jacobsen (deleción 11q)
  - Síndrome de microdeleción 16p12.2-p11.2

### Entrega de resultados

Los resultados estarán disponibles en el término de **9 días laborables** desde la extracción de sangre.