

¿Por qué elegir VeriRef® y VeriRef Gold®?



VeriRef® cuenta con la acreditación técnica UNE-EN-ISO 15189. Incluye resultados satisfactorios en el control de calidad.



Todo el equipamiento: plataforma, software y fungibles dotados con el marcado CE-IVD.



Realizado íntegramente en España, en las instalaciones de Reference Laboratory Genetics.



Rápido, resultados en 7-10 días hábiles



Presenta la tasa más baja de no obtención de resultados: <0,1%.



Test con el mayor número de publicaciones que lo avalan (Verifi® y VeriSeq® de ILLUMINA).



Permite el estudio de posibles pérdidas gestacionales y un mejor seguimiento del embarazo



VeriRef Gold® detecta aneuploidías y CNVs (deleciones y duplicaciones) en todos los cromosomas.



Apto para cualquier IMC, grupo étnico, fecundación invitro y donación de óvulos.



Cuantifica de forma pormenorizada y muy sensible la fracción fetal de cada muestra.



En los resultados de alto riesgo, se avisa inmediatamente y se ofrece la realización de CONFIRMACIÓN GRATUITA MEDIANTE QF-PCR o CGH Array a partir de una muestra de líquido amniótico.



Integración actualmente operativa de resultados en cualquier SIL del Laboratorio.



Tecnología: MPS-Massive Parallel Sequencing (secuenciación del genoma completo). Permitirá en el futuro incorporar nuevos desarrollos.



Puede realizarse a pacientes desde la semana 10ª de su gestación.



C/ Ercilla, 18 bajo (Plaza Jado)
48009 BILBAO
Tel. 94 423 73 42
www.laboratorioaxpe.com
info@laboratorioaxpe.com

VeriRef®

Detección de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y en sangre materna

VeriRef Gold®

Detección de aneuploidías, deleciones y duplicaciones en todos los cromosomas en sangre materna



VeriRef® y VeriRef Gold®

Test prenatal no invasivo genómico

VeriRef® es una prueba prenatal no invasiva (NIPT) de alta precisión que detecta el riesgo de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y del feto, estudiando el ADN fetal en sangre materna. VeriRef® también informa del sexo fetal.

Para aquellos casos en los que se requiera más información, hemos desarrollado **VeriRef Gold®**, que detecta aneuploidías y CNVs en todos los cromosomas.

Además, al ampliar el estudio de alteraciones cromosómicas a todos los cromosomas, **VeriRef Gold®** es una alternativa sencilla al cariotipado de productos de concepción para el estudio de posibles razones de pérdidas gestacionales.

Consejo genético pre y postestudio

Se ofrece consejo genético pre y postestudio, mediante asesoramiento personalizado con el Dr. Manuel Martínez y la Dra. Cristina Camprubi, especialista en Genética Reproductiva.



Dr. Manuel Martínez
Director Científico



Dra. Cristina Camprubi
Responsable Área Diagnóstico y Asesoramiento Genético

VeriRef Gold®

VeriRef Gold® detecta e informa de trisomías en los 24 cromosomas

- Cromosoma 21
- Cromosoma 18
- Cromosoma 13
- Cromosoma X
- Cromosoma Y
- Resto de cromosomas (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19, 20 y 22)

VeriRef Gold® detecta deleciones y duplicaciones en todo el genoma

Algunas de las deleciones y duplicaciones detectadas:

Síndrome	OMIM	Síndrome	OMIM
Delección 1p31p32	613735	Delección 11p12p15.1 (Síndrome WAGR)	194072
Delección 1p36	607872	Delección 11p12p13 (Síndrome WAGRO)	612469
Delección 1q32q41 (Síndrome de Van der Woude)	119300	Delección 11p12p15.1 (Síndrome WAGR)	194072
Delección 1q41q42	612530	Delección 11q (Síndrome de Jacobsen)	147791
Delección 2p11.2p12	613564	Delección 12q15q21.1	618608
Delección 2p13.2	613564	Delección 14q11q22	613457
Delección 2q23.1	156200	Delección 14q22.1q22.3 (Síndrome de Frías)	609640
Delección 2q32q33	612313	Delección 15q11.2 (Síndrome de Prader-Willi)	176270
Delección 2q33.1	612313	Delección 15q11.2 (Síndrome de Angelman)	105830
Delección 3p25	613792	Duplicación 15q11q13	608636
Delección 3q13	615433	Delección 15q24q26 (Hernia del Diaphragma Congénita)	142340
Delección 4p16.3 (Síndrome de Wolf-Hirschhorn)	194190	Delección 15q26	612626
Delección 4q21	613509	Delección 16p11p12	613408
Delección 5p15.2 (Síndrome Cri-du-Chat)	123450	Delección 16q22	614541
Delección 5q12	615668	Delección 17p11.2 (Síndrome de Smith-Magenis)	182290
Delección 5q14.3q15	612881	Duplicación 17p11.2-p12 (Síndrome de Yuan-Harel-Lupski)	616652
Delección 6p24	612582	Delección 17p13.3 (Síndrome de Miller-Dieker)	247200
Delección 6q11q14	613544	Duplicación 17p13.3	613215
Delección 6q24q25	612863	Duplicación 17q11.2 (Síndrome de Potocki-Lupski)	610883
Delección 6q25	612863	Delección 18p	146390
Delección 8q21.11	614230	Delección 18q	601808
Delección 8q24.1 (Síndrome de Langer-Gledion)	150230	Delección 19q13.11	613026
Delección 9p	158170	Delección 22q11.21 (Síndrome de DiGeorge)	188400
Delección 10p13p14 (Síndrome de DiGeorge 2)	601362		
Delección 10q26	609625		
Delección 11p11.2	601224		
Delección 11p12p13 (Síndrome WAGRO)	612469		

La más alta precisión a su alcance

VeriRef® y VeriRef Gold® son los tests más sensibles del mercado, con el ratio más bajo de no obtención de resultados (<0,1%) y el ratio más bajo de falsos positivos (<0,1%).


Cromosoma	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)	Deleciones y duplicaciones	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)
Síndrome de Down (21)	>99,9	99,9	CNVs	74,1	99,8
Síndrome de Edwards (18)	>99,9	99,9			
Síndrome de Patau (13)	>99,9	99,9			
Monosomía X	95,0	99,9			
XX	>99,9	99,8			
XY	>99,9	>99,9			
Resto de cromosomas	96,4	99,8			


Encontrarán toda la información sobre las limitaciones de VeriRef® y VeriRef Gold® en www.reflabgenetics.com

¿En qué casos se indican VeriRef® y VeriRef Gold®?

- Edad materna avanzada
- Resultado de alto riesgo en el cribado bioquímico
- Rastros ecográficos sugestivos de alteraciones cromosómicas
- Antecedentes previos de embarazo con alteración cromosómica
- Parejas que desean descartar alteraciones cromosómicas
- Como un enfoque de primer nivel para evaluar las pérdidas de embarazos tempranos

 Código prueba: 16200, 16203

 5-10 mL sangre materna en tubo Streck

 Es obligatorio enviar el consentimiento informado con la muestra

1. Scott et al. Rare autosomal trisomies: Important and not so rare. Prenat Diagn 2018;38:765-71

2. Pertile M, Halks-Miller M, Flowers N, et al. Rare autosomal trisomies, revealed by plasma DNA sequencing, suggest increased risk of fetoplacental disease. Sci Transl Med. 2017;19(405)

3. VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert



Los logos Illumina® y Powered by Illumina™ son marcas registradas en USA y otros países.

El test prenatal no invasivo (TPNI) basado en el análisis de ADN fetal libre circulante es una prueba de cribado, no diagnóstico. El test no debe ser usado aisladamente para el diagnóstico. Pruebas complementarias adicionales son necesarias antes de tomar una decisión irreversible sobre el embarazo.