

"Porque cada bebé merece un comienzo saludable"

En Colombia nacen alrededor de 650.000 bebés anualmente, Se estima que aproximadamente 15 de cada 1.000 bebés nacen con alguna alteración genética cada año. En Colombia anualmente nacerían cerca de 9.700 niños con defectos genéticos.

NIFTY®

Qué es?

NIFTY Es una prueba no invasiva que usa tecnología avanzada para medir fragmentos de ADN fetal que pasan desde la placenta a la circulación de la madre a partir de la semana 10 del embarazo, así tomando una muestra de sangre de la mamá **se puede predecir la probabilidad de alteraciones cromosómicas en el bebé.**

Qué son los cromosomas?

Los cromosomas son estructuras que contiene el ADN que dirige el crecimiento, función y desarrollo de nuestras células. Todos tenemos 23 pares, de los cuales dos determinan nuestro sexo (X y Y). Alteraciones en ellos pueden causar retraso cognitivo y malformaciones en el bebé.

Qué detecta Nifty?



Trisomías

Es un tipo de alteración en la cual hay tres cromosomas en lugar del par habitual. Trisomía 21 (Down), trisomía 18 (Edwards) y Trisomía 13 (Patau) son los síndromes más comunes. Este material genético adicional puede causar malformación congénita y diferentes grados de Discapacidad intelectual. Adicionalmente, las trisomías 9, 16 y 22 son causa de abortos repetidos.



Alteraciones cromosomas sexuales

Se definen como una alteración numérica de los cromosomas sexuales X o Y, aunque la mayoría de los casos son generalmente leves, sin discapacidad intelectual, algunos tienen un fenotipo bien establecido que puede incluir anormalidades físicas, retrasos en el aprendizaje e infertilidad.



92 Microdelecciones/Microduplicaciones

También llamado como variación de número de copias (CNV), son pérdidas o amplificaciones de algunas regiones de los cromosomas; puede causar serios defectos de nacimiento y problemas de salud. La prevalencia de estas condiciones varía de 1/4.000 a 1/200.000, sin embargo, algunos de ellos como el síndrome DiGeorge, que es la pérdida de una pequeña parte en el cromosoma 22, es la segunda alteración cromosómica más frecuente luego del síndrome de Down.

La prueba NIFTY[®] ha sido validada por el estudio más grande del mundo con datos de 112.000 embarazos. Se han realizado más de 11.520.000 pruebas NIFTY hasta la fecha.

Tasas de Detección

NIFTY[®]

Screening Integrado

Screening Integrado en suero materno

Screening Cuádruple

Screening de primer trimestre

A partir de la semana 10

A partir de la semana 15

A partir de la semana 15

A partir de la semana 15

A partir de la semana 10

> 99%

< 96%

< 88%

< 81%

< 80%

NIFTY[®]

Screening Integrado

Screening Integrado en suero materno

Screening Cuádruple

Screening de primer trimestre

Tasas de Falsos Positivos

0,1%

4%

7%

10%

9%

Cómo se realiza la prueba y cuánto tardará el resultado?

Se realiza con una muestra de sangre de la gestante, no se requiere ayuno. El resultado tardará 10 días hábiles.

Para quién está indicada la prueba NIFTY?

- Todas las madres, especialmente mayores de 35 años.
- Hallazgos ecográficos que indiquen riesgo de alteraciones cromosómicas.
- Historia de embarazo con trisomías.
- Si ha concebido a través de fecundación in vitro.
- Abortos espontáneos anteriores.
- Contraindicaciones de examen prenatal invasivo como: placenta previa, infección por Hepatitis B o aborto espontáneo.

Ventajas de la Prueba NIFTY

- Solo requiere 10 mL de muestra de sangre.
- Es un método no invasivo que evita la amniocentesis, el cual tiene un riesgo de pérdida del bebé de cerca del 1%.
- La prueba NIFTY[®] ha sido validada por el estudio más grande del mundo hasta la fecha, con datos de 112.000 embarazos.
- Hasta el momento se han realizado más de 11,520,000 pruebas NIFTY.
- Analiza más de 90 tipos de síndromes de microdeleciones/duplicaciones.



+573008374087



www.humanagen.com.co



[humanagencol](https://www.instagram.com/humanagencol)

Otras pruebas:
Tamizaje genético de Recién Nacidos
Diagnóstico de Enfermedades Monogénicas
Screening para cáncer de mama y ovario

