

TPNI Panorama

Descobreix més sobre
la salut del teu bebè.



TPNI Panorama és
una prova que
estudia l'ADN fetal
en sang materna i
que proporciona
informació sobre
la possibilitat que
el teu bebè tingui
unes certes
alteracions
cromosòmiques.



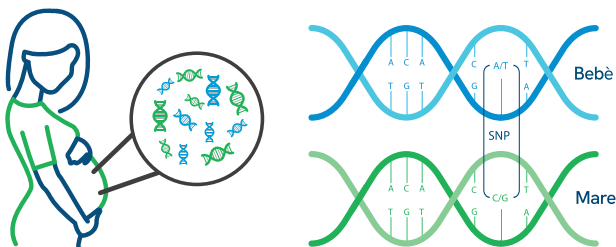
Què és el TPNI Panorama i com pot ajudar-te durant l'embaràs?

El Test Prenatal No Invasiu (TPNI) és una anàlisi en sang materna que estudia l'ADN fetal i proporciona informació sobre la possibilitat que el teu bebè tingui certes alteracions cromosòmiques.

- Avaluja el risc del teu bebè de manera segura i no invasiva.
- Resultats més robustos i precisos que el cribratge del sèrum matern.
- A partir de la setmana 9 de l'embaràs.
- Només necessites una simple extracció de sang.
- No representa riscos per al bebè.

Per què triar TPNI Panorama?

TPNI Panorama és l'únic que diferencia l'ADN matern del fetal. Analitza "les lletres" de l'ADN que ens diferencien (SNP-single nucleotide polymorfism).



Tecnologia NGS d'última generació i aplicació d'Intel·ligència Artificial validada en l'estudi més gran prospectiu realitzat, SMART. El que es tradueix en:

- Menys falsos positius i falsos negatius.
- Major precisió en la determinació del sexe.
- Capacitat de detectar triploidia.
- Major precisió en la detecció de delecció 22q11.2.

Quines alteracions analitza?

Analitza les alteracions cromosòmiques més freqüents que poden ocórrer en l'embaràs.

Condicció	TPNI	TPNI PLUS	TPNI AMPLIAT
▪ Sd. de Down (Trisomia 21) ▪ Sd. d'Edwards (Trisomia 18) ▪ Sd. de Patau (Trisomia 13) ▪ Triploïdia (69 cromosomes)** ▪ Sexe fetal	✓	✓	✓
▪ Sd. de Turner (X0)** ▪ Trisomies cromosòmiques sexuals*: – Sd. de Klinefelter (XXY) – Sd. de Jacobs (XYY) – Sd. triple X (XXX) ▪ Sd. delecció 22q11.2**	–	✓	✓
▪ Microdeleccions addicionals**: – Sd. de Angelman – Sd. de Prader-Willi – Sd. de Cri-du-chat – Delecció 1p36	–	–	✓

* No vàlid per a ovodonació i gemellar no idèntics. Informa només si es detecta.

** Només per a embaràs únic natural.

Què són les microdeleccions?

Es diu microdelecció a l'absència d'una petita part d'un cromosoma. A diferència del Sd. de Down, que ocorre més sovint en mares de més de 35 anys, les microdeleccions es produeixen amb la mateixa freqüència a qualsevol edat.

Casos especials

Per a situacions especials d'embaràs, ja sigui únic, gemel·lar, per ovodonació o amb bessó evanescent, oferim alternatives avançades de TPNI que proporcionen una anàlisi precisa i adaptada a cada cas. Aquestes modalitats es poden realitzar a partir de la setmana 10 d'embaràs.

Condicció	TPNI Especials	TPNI Especials PLUS	TPNI Monogèniques ¹
S. Down (T21)	✓	✓	✓
S. Edwards (T18)	✓	✓	✓
S. Patau (T13)	✓	✓	✓
Cromosoma Y	✓	✓	✓
Altres Trisomies	–	✓	✓
Aneuploidies Sexuals ¹	–	✓	✓
92 Microdel/dup >3Mb	–	✓	✓
202 malalties monogèniques dominants (6246 mutacions)	–	–	✓

1. Només per a embaràs únic natural.

TPNI monogèniques

Amplia el Test Prenatal No Invasiu amb la detecció de malalties monogèniques.

- Avalua el risc de 202 malalties monogèniques dominants associades a alteracions concretes en 155 gens.
- Inclou trastorns esquelètics, neurològics i musculars, craniosinostosis i síndromes multisistèmiques.
- Alta incidència acumulada.
- Díficil de descobrir abans del part.
- Díficil de tractar després del part.
- Inclou TPNI ESPECIALS PLUS.





En cas d'embaràs gemel·lar, et facilitem la informació més completa.

- ✓ El sexe de cada bebè.
- ✓ La Fracció Fetal de cada bebè.
- ✓ La zigositat (ser idèntics o no).



Rebràs els teus resultats en 8 dies laborables¹.

1. Des de l'arribada de la mostra al Laboratori.

Limitacions TPNI Panorama:

- Embaràs gemel·lar a partir d'ovodonació, constància de bessó evanescent o si ha rebut recentment (< 6 mesos) una transfusió sanguínia o trasplantament de medul·la òssia. Per a aquestes situacions, disposem de la prova TPNI Casos Especials (consultar amb el Laboratori).
- Pot no detectar mosaïcismes fetals de trisomies, alteracions parcials dels cromosomes estudiats ni totes les deleccions associades a cada Síndrome de microdelecció.



Quins resultats puc obtenir?

Rebràs un informe de risc personalitzat que indica si el teu embaràs és d'alt o baix risc per a alguna de les condicions analitzades.

BAIX RISC

Significa que és molt improbable la possibilitat que el teu bebè tingui una de les alteracions analitzades.

ALT RISC

Significa que és major la probabilitat que el teu bebè tingui una de les alteracions analitzades.

En cas de resultat d'alt risc:

- Si reps un resultat de TPNI Panorama d'alt risc, parla amb el teu metge per a discutir pròxims passos: assessorament genètic, ecografia detallada i l'opció de proves diagnòstiques invasives com amniocentesis o biòpsia corial.
- Per a la seva confirmació és necessari realitzar una prova diagnòstica definitiva en líquid amniòtic.
- Laboratorio Echevarne ofereix, inclòs en el preu del Test Prenatal No Invasiu, la realització de la prova diagnòstica QF-PCR o el cariotip molecular CarioChip® Prenatal.

El TPNI Panorama és el test més sol·licitat a tot el món, amb tecnologia de IA

- Millor precisió en la detecció de 22q11.2.
- Rigorosa validació científica.
- 10 anys d'experiència analítica.



Test Prenatal No Invasiu

Consulta la nostra pàgina web per a obtenir més informació sobre la prova:



Registre Dept. Salut:
E08026305 · E08723137

laboratorioechevarne.com
Tel. 900 909 110

Descarrega't la nostra APP i segueix-nos en:

