

PRUEBAS PRENATALES NO INVASIVAS

- Panorama Prueba prenatal no invasiva (NIPT): Se realiza en ADN libre de células.
 - Básico
 - Básico+ Deleción 22q11.2
 - Extendido (Todas las microdeleciones)
- Anora (Prueba de pérdidas de embarazo/Tejido Fetal)
- Vistara (De un solo gen NIPT)
- Horizon (Prueba de portadores)
 - 4 Panel
 - 27 Panel
 - 106 Panel
 - 274 Panel
- POC (Prueba de pérdidas de embarazo/Tejido Fetal)
- CGT (Prueba de portadores y compatibilidad): El CGT es un test genético previo al embarazo, que es capaz de determinar si una pareja es portadora o no, de mutaciones genéticas que podrían transmitirse a sus hijos. Si los dos miembros de la pareja son portadores de una mutación en un mismo gen, existe un riesgo elevado de tener hijos enfermos. En estos casos existen opciones para concebir hijos sanos como el Diagnóstico Genético Preimplantacional o la donación de gametos.

PANELES DE PRECISIÓN

PRENATAL: Mediante amniocentesis.

- **Panel de precisión de defectos cardíacos congénitos:** Los defectos cardíacos congénitos (CHD) son el tipo más común de defecto congénito. Incluyen anomalías en la estructura del corazón que ocurren antes del nacimiento. Estos defectos ocurren en el feto mientras se desarrolla en el útero durante el embarazo. Las anomalías cromosómicas pueden ser una causa de cardiopatía coronaria, aunque otras causas incluyen el consumo excesivo de alcohol durante el embarazo, el uso de medicamentos, infecciones virales maternas como rubéola o sarampión durante el primer trimestre, la presencia de cardiopatía coronaria en un padre o hermano y enfermedad materna (diabetes mellitus, fenilcetonuria). La herencia por enfermedades genéticas asociadas con defectos cardíacos puede seguir diferentes patrones de herencia, aunque se pueden encontrar excepciones. La CHD abarca una variedad de defectos que comúnmente se agrupan según la naturaleza del defecto cardíaco estructural, los patrones de flujo sanguíneo resultantes, los riesgos de recurrencia familiar observados y los genes de susceptibilidad compartidos.
- **Panel de precisión de fibrosis hepática congénita:** La fibrosis hepática congénita (ICC) es una afección genética o hereditaria que afecta al hígado y su función. Aunque la ICC puede presentarse individualmente, a menudo se asocia con otros trastornos que pueden afectar la función renal (enfermedad fibroquística hepatorenal). La insuficiencia cardíaca congestiva es causada por malformaciones y anomalías en el desarrollo de los conductos móviles que comienzan con la placa

ductal. Los conductos biliares son responsables de asegurar el flujo sanguíneo normal en los vasos del sistema portal hepático, así como el flujo de bilis. Por lo tanto, las malformaciones en este sistema pueden interrumpir este flujo y conducir a ICC. Esta afección se hereda principalmente con un patrón autosómico recesivo, aunque también se encuentran formas autosómicas dominantes y ligadas al cromosoma X.

- **Panel de precisión de trastornos del desarrollo sexual:** Los trastornos del desarrollo sexual (DSD), anteriormente denominados afecciones intersexuales, ocurren cuando existe una discrepancia entre la apariencia de los genitales y la composición genética de un individuo. Estos trastornos pueden presentarse desde el nacimiento hasta la adolescencia. El DSD puede ser leve o significativo según la apariencia de los genitales y los síntomas asociados. El DSD puede ser causado por cambios a nivel cromosómico y genético, por lo que el patrón de herencia de los DSD puede ser dominante, recesivo o ligado al sexo. Además, los DSD pueden ocurrir debido a cambios de novo en el ADN (por primera vez en el individuo afectado).
- **Panel de precisión de detención de desarrollo embrionario:** La detención del desarrollo embrionario (EDA) es uno de los mecanismos responsables de un mayor nivel de muerte embrionaria durante la primera semana de desarrollo in vitro. Alrededor del 10-15% de los embriones se detienen permanentemente en la mitosis en la etapa de escisión de 2 a 4 células. Implica la regulación a la baja y / o el cese de la división celular y la actividad metabólica de los componentes implicados en la formación y desarrollo de un embrión. Las anomalías cromosómicas, el desarrollo anormal antes de la implantación y los trastornos de un solo gen se han declarado como causas de EDA y, por lo tanto, una causa conocida de infertilidad. La identificación de cambios genéticos anormales que previamente se sabía que tienen un efecto en el desarrollo del embrión es crucial para mejorar los resultados del embarazo. El panel de precisión de detención del desarrollo embrionario se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de la incapacidad para llevar a cabo un embarazo completo que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y a lograr un bebé sano en casa.
- **Panel de precisión oligohidramnios:** El oligohidramnios se define como un volumen anormalmente bajo de líquido amniótico. El líquido amniótico es crucial para el desarrollo y el crecimiento fetal, ya que protege al feto de traumatismos e infecciones y ayuda al desarrollo de los pulmones fetales. El líquido amniótico normal varía, en promedio puede alcanzar hasta 800-1000 ml. Un exceso de líquido amniótico se denomina polihidramnios, la disminución de líquido amniótico es oligohidramnios. Ocurre en aproximadamente el 11% de todos los embarazos. Las causas del oligohidramnios incluyen ruptura de membranas, bloqueo del tracto urinario fetal (agenesia renal, válvulas uretrales posteriores o enfermedad renal poliquística) que pueden tener antecedentes genéticos asociados con otras afecciones genéticas. La mortalidad es alta, especialmente si se diagnostica durante el primer trimestre, ya que puede aumentar el riesgo de fijación de la pared torácica e hipoplasia pulmonar. El panel de precisión de oligohidramnios se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de oligohidramnios y descubrir la genética subyacente a este signo clínico que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y a lograr un bebé sano en casa.

- **Panel de precisión de onfalocele y gastrosquisis:** El onfalocele, también conocido como exófalos, es un defecto de la pared abdominal en la línea media en la base del cordón umbilical donde se produce la hernia del contenido abdominal. Los órganos herniados están cubiertos por el peritoneo parietal. La causa del onfalocele se postuló como una falla del intestino para regresar al abdomen a las 10-12 semanas. Los onfaloceles se asocian a otras anomalías en más del 70% de los casos, generalmente cromosómicas, y la gravedad viene dictada por las anomalías presentes. La principal dificultad de esta condición es la exclusión de las condiciones asociadas, no todas diagnosticadas prenatalmente. La gastrosquisis representa una hernia del contenido abdominal a través de un defecto de fusión abdominal paramediano de espesor total. La hernia abdominal, a diferencia del onfalocele, suele estar a la derecha del cordón umbilical. Por lo general, contiene intestino delgado y no tiene membrana circundante. Los desafíos en el manejo de la gastrosquisis están relacionados con la prevención de la muerte intrauterina tardía y la predicción y el tratamiento de formas complejas.
- **Panel de precisión de microcefalia primaria:** El Panel de Precisión de Microcefalia Primaria está indicado en aquellos casos en los que exista: Circunferencia de la cabeza más de 2 desviaciones estándar por debajo de la media, Mediciones ecográficas del perímetro cefálico de percentil bajo constante durante el embarazo, Características sindrómicas asociadas: defectos cardíacos congénitos, hernia umbilical, hipotonía, orejas de implantación baja, cuello corto, dedos superpuestos, micrognatia, polidactilia, etc.
- **Panel de precisión de pérdida recurrente:** La pérdida recurrente del embarazo (RPL) es una de las complicaciones obstétricas más comunes y afecta a más del 30% de las concepciones. Estos pueden ocurrir durante la preimplantación, preembrionario, embrionario, fetal temprano, fetal tardío y muerte fetal. El Panel de Precisión de Pérdida de Embarazo Recurrente de Igenomix está indicado para aquellas pacientes con las siguientes manifestaciones: Incapacidad para concebir después de 1 año de relaciones sexuales sin protección, Antecedentes familiares de infertilidad, Historia personal de abortos espontáneos recurrentes, Antecedentes familiares de abortos espontáneos recurrentes, Ciclos anteriores de FIV fallidos y Otros tratamientos fallidos de tecnología de reproducción asistida (ART)
- **Panel de precisión de lisencefalia:** La lisencefalia, también conocida como cerebro liso, es una malformación de la corteza cerebral asociada con una migración neuronal anormal y el desarrollo de circunvoluciones o circunvoluciones cerebrales. Puede haber circunvoluciones ausentes (agyria) o circunvoluciones anormalmente anchas (paquigiria) junto con una corteza anormalmente gruesa y mal organizada, heterotopía neuronal difusa, ventrículos dismórficos y, a menudo, falta de desarrollo del cuerpo calloso. El panel de precisión de lisencefalia se puede utilizar para realizar un diagnóstico directo y preciso que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión para displasias esqueléticas:** Las displasias esqueléticas, también conocidas como osteocondrodiasplasias, son un grupo clínico y fenotípicamente heterogéneo de más de 450 trastornos hereditarios caracterizados por anomalías principalmente en el crecimiento del cartílago y hueso, aunque también pueden afectar músculos, tendones y ligamentos, lo que

resulta en una forma y tamaño anormales del esqueleto. y desproporción de huesos largos, columna y cabeza. Se diferencian en historias naturales, pronósticos, patrones de herencia y mecanismos fisiopatológicos. Varían en severidad desde aquellos que son embrionariamente letales hasta aquellos con mínima morbilidad. Aproximadamente el 5% de los niños con defectos de nacimiento congénitos tienen displasias esqueléticas. Hasta hace poco, el diagnóstico de displasia esquelética se basaba casi exclusivamente en un fenotipado cuidadoso; sin embargo, el advenimiento de las pruebas genómicas tiene el potencial de hacer un diagnóstico más preciso y definitivo basado en el diagnóstico clínico sospechado. Las 4 displasias esqueléticas más frecuentes son la displasia tanatofórica, la acondroplasia, la osteogénesis imperfecta y la acondrogénesis. El patrón de herencia de las displasias esqueléticas es variable e incluye autosómico dominante, recesivo y ligado al cromosoma X.

- **Panel de precisión de trastornos del espectro de Noonan y opatías RAS:** El síndrome de Noonan es un trastorno genético que afecta el desarrollo normal de varias partes del cuerpo. Las principales características del síndrome de Noonan incluyen facies inusuales (hipertelorismo, ojos inclinados hacia abajo, cuello palmeado), cardiopatía congénita, baja estatura y deformidad en el pecho. El retraso mental se puede observar en aproximadamente el 25% de las personas afectadas por el síndrome de Noonan. Otros hallazgos presentes en diversos grados incluyen manifestaciones esqueléticas, neurológicas, genitourinarias, linfáticas, oculares y cutáneas. Las mutaciones genéticas identificadas en individuos con el fenotipo del síndrome de Noonan están involucradas en la vía de transducción de señales de RAS / MAPK (proteína quinasa activada por mitógenos), también conocida como RASopatía. Las RASopatías son síndromes del desarrollo causados por mutaciones de la línea germinal en genes que alteran la subfamilia RAS y MAPK que controlan la transducción de señales y que presentan características clínicas superpuestas. Algunas de las enfermedades que pertenecen a esta categoría incluyen el síndrome de Noonan, el síndrome de Costello, la neurofibromatosis tipo 1, el síndrome cardio-facio-cutáneo y otras. El modo de herencia más común de estas enfermedades es el autosómico dominante.
- **Panel de precisión del síndrome de Meckel-Gruber:** El síndrome de Meckel-Gruber (MKS) es una afección del neurodesarrollo autosómica recesiva letal caracterizada por una tríada de síntomas que son encefalocele occipital, riñones poliquísticos grandes y polidactilia postaxial. Está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas que permiten una estructura y función adecuadas del cilio primario. Pertenece a un grupo de enfermedades conocidas como ciliopatías, y dado que los cilios están presentes en una variedad de órganos en el organismo humano, tiene varias otras manifestaciones. Las anomalías asociadas incluyen hendiduras orales, anomalías genitales, alteraciones del SNC y fibrosis hepática. La principal causa de muerte es la hipoplasia pulmonar.
- **Panel de precisión del síndrome de Joubert y trastornos relacionados:** El síndrome de Joubert (JS) y los trastornos relacionados (JSRD) son un grupo de ciliopatías caracterizadas por malformación del cerebro posterior medio, retraso en el desarrollo, hipotonía, apraxia oculomotora y anomalías respiratorias. El panel de precisión del síndrome de Joubert y trastornos relacionados puede servir como una herramienta de detección y diagnóstico que, en última

instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes involucrados en esta enfermedad utilizando secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes involucrados.

- **Panel de precisión de translucencia nucal aumentada:** El aumento de la translucencia de la nuca (NT) se define como una acumulación anormal de líquido en el área de la nuca, que se visualiza como un área sonoluciente engrosada. Es una medida estandarizada obtenida entre las 11 y 14 semanas de gestación para calcular el riesgo de que un feto se vea afectado por una aneuploidía cromosómica. Se ha encontrado que NT > 3,5 mm está asociado con anomalías cromosómicas fetales y trastornos de un solo gen, así como defectos cardíacos y otras anomalías estructurales en fetos euploides y aneuploides. Proporcionalmente, a medida que aumenta la NT, incluso con un cariotipo normal, existe un mayor riesgo de resultados adversos del embarazo, como aborto espontáneo, muerte intrauterina, defectos cardíacos congénitos y muchos otros síndromes estructurales y genéticos. No hay una sola causa de aumento de NT, se basa en un proceso complejo y multifactorial, vinculado a uno o más procesos embrionarios. Se ha demostrado que una NT persistentemente aumentada con un cariotipo normal y aCGH tiene una probabilidad del 4 al 10% de estar asociada con el síndrome de Noonan y / u otras RASopatías utilizando la secuenciación completa del exoma (WES). Sin embargo, la tendencia general que sigue a la detección de NT agrandado aislado en un feto euploide es que la mayoría de los bebés con un examen de ultrasonido y una ecocardiografía detallados normales tendrán resultados sin incidentes.
- **Panel de precisión de Hidropesía Fetal:** La hidropesía fetal o hidropesía fetal es una condición fetal letal definida como la acumulación anormal de líquido en dos o más compartimentos fetales que se presenta como ascitis, derrame pleural, derrame pericárdico y edema cutáneo. También puede estar asociado con polihidramnios y edema placentario. La hidropesía generalmente se detecta mediante ecografía en el primer o segundo trimestre del embarazo. La etiología puede ser inmune o no inmune. La hidropesía fetal inmune se debe a la incompatibilidad Rhesus (Rh) o ABO y otros anticuerpos del grupo sanguíneo que causan la enfermedad hemolítica del recién nacido. La hidropesía fetal no inmunitaria se puede dividir en fetal, materna, placentaria e idiopática. Un amplio espectro de causas genéticas puede conducir a hidropesía fetal no inmunitaria (NIHF), por lo que es necesaria una evaluación fenotípica y genética para determinar la etiología subyacente. El modo de herencia es generalmente autosómico recesivo y autosómico dominante, aunque se han identificado varias patologías relacionadas ligadas al cromosoma X.
- **Panel de precisión de artrogriposis y síndrome miasténico congénito:** La artrogriposis o artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un grupo de afecciones no progresivas caracterizadas por múltiples contracturas articulares que se encuentran en todo el cuerpo al nacer. Suele aparecer como una característica de otras afecciones neuromusculares o como parte de enfermedades sistémicas. Los casos primarios pueden presentarse prenatalmente con disminución de los movimientos fetales asociados con contracturas articulares, así como con anomalías cerebrales, disminución de la masa muscular y polihidramnios, mientras que las causas secundarias pueden presentarse con contracturas aisladas. Los síndromes miasténicos congénitos

(CMS) son un grupo de trastornos clínica y genéticamente heterogéneos que se caracterizan por una alteración de la transmisión neuromuscular. Clínicamente suelen presentarse con fatiga anormal con el esfuerzo, debilidad transitoria de los músculos extraoculares, faciales, bulbares, troncales o de las extremidades. La gravedad varía desde una debilidad leve y fásica hasta una debilidad permanente incapacitante con dificultades respiratorias y, en última instancia, la muerte. El modo de herencia de estas enfermedades sigue típicamente un patrón autosómico recesivo, aunque pueden verse formas dominantes.

- **Panel de precisión de disgenesia gonadal:** La Disgenesia Gonadal comprende un espectro clínico de anomalías en pacientes con fenotipo femenino, ambiguo o masculino, pubertad ausente o alterada y cariotipo con o sin cromosoma Y. Suele definirse como hipogonadismo congénito relacionado con anomalías de los cromosomas sexuales. La identificación de gónadas disgenéticas es crucial porque son potencialmente propensas a desarrollar tumores como el gonadoblastoma. La más notable de estas afecciones es el síndrome de Turner, con una variedad de síntomas y complicaciones asociados. El panel de precisión de disgenesia gonadal se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de la incapacidad para llevar a cabo un embarazo completo que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y a lograr un bebé sano en casa.
- **Panel de precisión del síndrome de Kallmann:** El síndrome de Kallmann (SK) es un trastorno genético poco común que pertenece al espectro del hipogonadismo hipogonadotrópico aislado. Esta disminución de la función gonadal se debe a una falla en la diferenciación o migración de neuronas que surgen embriológicamente en la mucosa olfativa y viajan al hipotálamo. Por lo tanto, una característica particular del síndrome de Kallman es la presencia de anosmia (falta del sentido del olfato) o hiposmia severa. También pueden presentarse algunos síntomas no reproductivos y no olfativos, dependiendo de la forma genética de la enfermedad, que incluyen anomalías craneales, dientes perdidos, problemas ópticos y / o cardiopatías congénitas. La imposibilidad de alcanzar la pubertad o no completarla por completo es una de las principales formas de presentación y una terapia de reemplazo intervencionista precoz podría prevenir complicaciones adicionales derivadas de un retraso en el tratamiento. Por lo general, se hereda de forma autosómica dominante.
- **Panel de precisión de craneosinostosis:** La craneosinostosis se define como la fusión prematura de una o más suturas craneales, que a menudo resulta en una forma anormal de la cabeza. Es una anomalía craneofacial del desarrollo resultante de un defecto primario de osificación (craneosinostosis primaria) o, más comúnmente, de una falla del crecimiento cerebral (craneosinostosis secundaria). Además, la craneosinostosis puede ser simple cuando solo una sutura se fusiona prematuramente o compleja / compuesta cuando hay una fusión prematura de múltiples suturas. Las craneosinostosis complejas suelen estar asociadas con otras deformidades corporales. El principal riesgo de morbilidad es la presión intracraneal elevada y el consiguiente daño cerebral. Cuando no se trata, la craneosinostosis puede causar complicaciones graves como retraso en el desarrollo, anomalías faciales, disfunción sensorial, respiratoria y neurológica, anomalías oculares y alteraciones psicosociales. En aproximadamente el 85% de los casos, esta

enfermedad es aislada y no sindrómica. La craneosinostosis sindrómica suele presentarse con complicaciones multiorgánicas.

- **Panel de precisión para labio leporino y paladar hendido:** El labio leporino y el paladar hendido (CLP) son un grupo de malformaciones de etiología desconocida con fenotipos superpuestos que afectan tanto a mujeres como a hombres. Son las malformaciones congénitas más frecuentes de la región craneofacial. El labio leporino y el paladar hendido pueden ser un hallazgo aislado (no sindrómico) o pueden presentarse como una forma sindrómica. En general, los casos esporádicos sin antecedentes familiares están relacionados con riesgos ambientales, mientras que la presencia de uno o más parientes afectados sugiere fuertemente que los factores genéticos son los principales contribuyentes. La etiología es multifactorial e incluye tanto la predisposición genética como los factores ambientales. Las personas con labio leporino y / o paladar hendido pueden experimentar dificultades para alimentarse, hablar, oír e integrarse socialmente. Por lo general, las personas afectadas por estos trastornos tienen una mayor morbilidad y mortalidad a lo largo de la vida que las personas no afectadas.
- **Panel de precisión para hidrocefalia o ventriculomegalia:** Ventriculomegalia es el término utilizado para describir la dilatación ventricular no relacionada con el aumento de la presión del líquido cefalorraquídeo, como la dilatación debida a disgenesia o atrofia cerebral. También conocida como hidrocefalia, que se describe como la dilatación patológica del sistema ventricular del cerebro, estos términos se usan indistintamente. La ventriculomegalia cerebral fetal es un hallazgo relativamente común en la ecografía obstétrica del segundo trimestre, incluso la ventriculomegalia aislada puede ser una variante normal asociada con un resultado normal de la descendencia. La ventriculomegalia puede ser causada por una variedad de trastornos que resultan en deterioro neurológico, motor y / o cognitivo. Es uno de los hallazgos ecográficos anormales más comunes asociados con infección congénita, anomalías cromosómicas y estructurales adicionales.