



# TOMORROW

test prenatal no invasivo

Información para profesionales de la salud





## **SOBRE TOMORROW**

TOMORROW es el nuevo test de CGC Genetics que, a partir de una muestra de sangre materna y de una manera no invasiva, detecta en el ADN fetal la presencia de trisomías 21, 18 y 13, las aneuploidías de los cromosomas sexuales (X0, XXX, XYY, XXY) y el sexo fetal.

### **TOMORROW DETERMINA:**



## **TOMORROW POR TODAS LAS RAZONES**

### **DETECCIÓN PRECOZ**

TOMORROW se puede realizar a partir de la semana 10 de gestación (inclusive).

### **SEGURO**

Con la realización del test desaparece el riesgo de aborto, normalmente asociado a métodos invasivos.

### **SENCILLO**

Sólo es necesaria una extracción de sangre, sin preparación previa.

### **AMPLIA COBERTURA DE DETECCIÓN DE LOS SÍNDROMES MÁS COMUNES**

Detecta los síndromes más comunes: síndrome de Down (trisomía 21), síndrome de Edwards (trisomía 18), síndrome de Patau (trisomía 13), síndrome de Turner (X0), síndrome de Klinefelter (XXY), síndrome triple X (XXX), síndrome doble Y (XYY) e identifica el sexo fetal.

### **ANÁLISIS DE CONFIANZA**

Tasa de falsos positivos y falsos negativos inferior a 0,5%<sup>1,2,3</sup>.

### **RAPIDEZ**

El informe está disponible en 8-10 días laborables.

## ¿A QUIÉN VA DIRIGIDO TOMORROW?

### **A MUJERES EMBARAZADAS DE CUALQUIER EDAD Y CATEGORÍA DE RIESGO**

TOMORROW ha sido validado clínicamente para ser utilizado en mujeres embarazadas de cualquier edad o categoría de riesgo, con el objetivo de detectar las trisomías fetales de los cromosomas 21, 18 y 13, las aneuploidías sexuales (XO, XXX, XXY, XYY) y el sexo fetal.

### **TOMORROW se destina a todas las mujeres embarazadas, estando recomendado especialmente a:**

- › Embarazadas que desean descartar la presencia de estas alteraciones cromosómicas en el feto, a través de un test no invasivo, sin poner en peligro el embarazo.
- › Embarazadas con más de 35 años.
- › Embarazadas con riesgo elevado/medio de trisomía 21, 18 y 13.
- › Embarazadas con trisomía diagnosticada en embarazos anteriores.
- › Embarazadas con historial de abortos de repetición.
- › Embarazadas con alteraciones ecográficas indicativas de las cromosopatías incluidas en este test.
- › Embarazadas que desean saber más información sobre su bebé.

### **TOMORROW también puede ser realizado en:**

- › Gestaciones gemelares (2 fetos)\*
- › Fecundación in Vitro (FIV)/Donación de óvulos

## **OTRAS OPCIONES DE TOMORROW DISPONIBLES:**

### **› Tomorrow Plus**

Versión más amplia que integra el estudio de las trisomías 21, 18 y 13, aneuploidías sexuales (XO, XXX, XXY, XYY), así como un panel de 5 microdeleciones: síndrome de Prader-Willi/Angelman (deleción 15q11), síndrome de di George (deleción 22q11), síndrome de Cri-du-chat (deleción 5p-), síndrome de Wolf Hirschhorn (deleción 4p-) y síndrome de la deleción 1p36 y la identificación del sexo fetal.

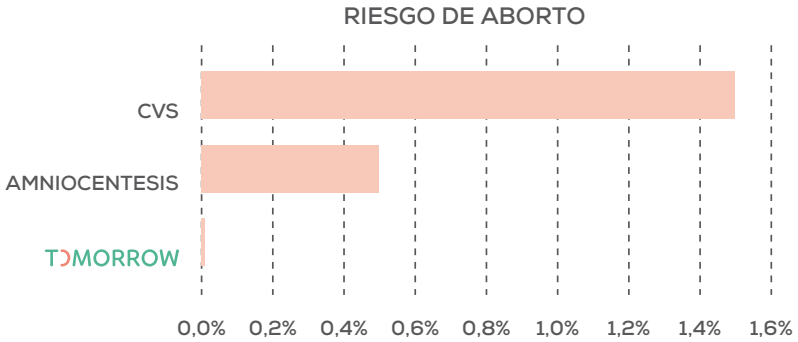
Por favor, para más información contáctenos.

\*Estudio de trisomías 21, 18 y 13 e identificación del sexo fetal. El test no se puede realizar en caso de embarazos con más de 2 fetos. El estudio del sexo fetal se efectúa determinando la presencia o ausencia del cromosoma Y en sangre materna. En caso de detección del cromosoma Y en embarazo gemelar (2 fetos), no es posible confirmar si uno o ambos fetos son de sexo masculino.



## LA IMPORTANCIA DE UN TEST PRENATAL NO INVASIVO

Actualmente, existen disponibles distintas opciones de cribado prenatal. Comparado con el test prenatal no invasivo TOMORROW, los métodos tradicionales de cribado, al ser estudios indirectos, tienen una precisión inferior y tasas de falsos positivos superiores. Por otro lado, los diagnósticos invasivos, como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades coriónicas (CVS), implican un riesgo de aborto de 0,5% o 1-2% respectivamente.



### Análisis de confianza<sup>2,4</sup>

Tasa de falsos positivos y falsos negativos inferior a 0,5%.

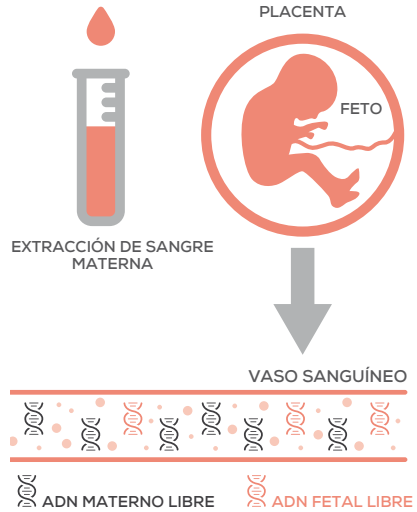
	Sensibilidad	95% IC	Especificidad	95% IC
<b>T21</b> › Síndrome de Down	99,14%	98,0 - 99,7	99,94%	99,90 - 99,97
<b>T18</b> › Síndrome de Edwards	98,31%	95,0 - 99,6	99,90%	99,86 - 99,93
<b>T13</b> › Síndrome de Patau	98,15%	90,0 - 99,9	99,95%	99,91 - 99,97
<b>XO</b> › Síndrome de Turner	95,0%	75,1 - 99,9	99,0%	97,6 - 99,7

## ¿CUÁL ES LA METODOLOGÍA UTILIZADA?

> En una muestra de sangre materna podemos encontrar fragmentos de ADN en circulación, procedentes tanto de la madre como del feto.

> Esto se debe a que durante el embarazo, pequeños fragmentos de la unidad feto-placentaria entran en la circulación sanguínea de la madre. Estos fragmentos de ADN de la unidad feto-placentaria son comúnmente conocidos como ADN fetal

> TOMORROW analiza los fragmentos en circulación correspondientes tanto al ADN de la madre como al del feto.



## UN ENFOQUE MÁS PROFUNDO A LA SECUENCIACIÓN

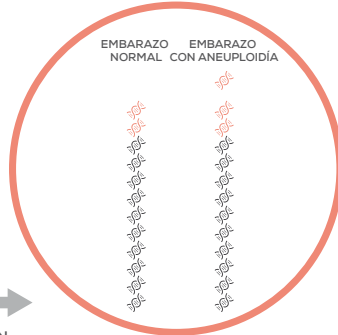
ADN MATERNO Y FETAL EN LA CIRCULACIÓN SANGUÍNEA



```
CCCTTAGCGCTTTAACGTCGTAACCCCTT
AACGTCAGCTAAAAACGGGTCAAAAGTTCCC
GACTTAAATCGGAATCGATGCCCAAACCTT
AATCGATGCCCAAACGGGTCAAAGTTCCC
```

SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN (NGS)

ALINEACIÓN Y ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO



> Los fragmentos de ADN materno y fetal presentes en la circulación sanguínea son amplificados y analizados mediante la tecnología de Secuenciación de Nueva Generación (NGS).

> A continuación, a través de un complejo análisis bioinformático, se alinean y analizan las secuencias amplificadas correspondientes a cada cromosoma.

> La identificación del sexo fetal se determina por la presencia o ausencia del cromosoma Y.

> Las aneuploidías son detectadas a través de la comparación del material cromosómico de la muestra (ADN materno y fetal) con valores de referencia.

## ¿QUÉ INFORMACIÓN SE PUEDE OBTENER CON TOMORROW?

TOMORROW proporciona informaciones claras sobre las aneuploidías fetales más comunes, lo que minimiza la ansiedad materna y orienta la realización de técnicas invasivas para diagnóstico definitivo, en caso de un resultado positivo.

Resultados posibles:

> "**No detectado**", en caso de existir una probabilidad **muy reducida** de presencia de las aneuploidías analizadas.

> "**Detectado**", en caso de existir una probabilidad **muy aumentada** de presencia de alguno de los síndromes analizados.

En caso de resultado positivo ("detectado"), de acuerdo con las recomendaciones de ACOG, ACMG y SMFM\*, se aconseja la confirmación mediante diagnóstico prenatal por técnicas invasivas, en líquido amniótico (amniocentesis) o por biopsia de vellosidades coriónicas, mediante FISH, QF-PCR o cariotipo.

En este caso, CGC Genetics ofrece, sin ningún coste adicional, la realización de un análisis rápido mediante QF-PCR, disponible en 24 a 48 h, así como el análisis cromosómico (cariotipo).

**Se recomienda que no asuma ninguna decisión clínica irreversible sólo en base al resultado del presente test.**

## INFORMACIÓN ADICIONAL

> El test no se puede realizar antes de la semana 10+0 de gestación, semana determinada por FUR, CRL o por otro método clínicamente adecuado (equivalente a la semana 8 de edad fetal, determinado por fecha de concepción).

> Este análisis no es considerado test diagnóstico, a pesar de que todos los estudios recientes sobre las características de esta prueba demuestran su elevada precisión (~99%) y la reducida tasa de error (>0,5%).

> **Falsos negativos:** en casos excepcionales, una alteración cromosómica analizada podrá estar presente, aunque el resultado del test sea "no detectado".

> **Falsos positivos:** en casos excepcionales, una aneuploidia podría no estar presente en el feto y dar resultado de "detectado", por ejemplo por haber sido identificada en la placenta.

> Tests con resultados de "no detectado" no descartan la posibilidad de que el feto no tenga otras alteraciones cromosómicas no estudiadas en este test o no detectadas debido a las limitaciones de la técnica (inferior a 1%), o defectos congénitos o problemas de salud.

> Si la embarazada ha recibido recientemente una transfusión de sangre, trasplante, terapia con células o inmunoterapia, no es posible una evaluación precisa del ADN fetal.

\* ACOG - American College of Obstetricians and Gynecologists; ACMG - American College of Medical Genetics and Genomics; SMFM - Society for Maternal-Fetal Medicine.



## ¿CÓMO SE REALIZA TOMORROW?

El test TOMORROW se integra fácilmente en la consulta ginecológica dentro de la práctica clínica diaria, proporcionando a los especialistas una herramienta adicional al resto de pruebas prenatales.

### **TOMORROW en tres pasos sencillos:**

- 1** Solicitud del test a partir de la semana 10 de gestación.
- 2** Extracción de sangre (7-10 mL) para su análisis, en los tubos destinados a ello.\*
- 3** Resultados del test en 10 días laborables.

**1**  
CONSULTA  
Y HOJA DE  
SOLICITUD



**2**  
EXTRACCIÓN  
DE SANGRE



**3**  
ENVÍO DE  
RESULTADOS AL  
ESPECIALISTA



LABORATORIO  
CGC GENETICS



\*En caso de no poseer servicio de extracción, CGC Genetics dispone de una amplia red de puntos de extracción distribuidos por toda la geografía española.

## GARANTÍA CGC GENETICS

Durante los últimos 20 años, CGC Genetics ha sido el principal proveedor de Pruebas de Genética Médica a nivel Europeo. Hoy tenemos el placer de ofrecer uno nuevo test no invasivo con la seguridad y la garantía de nuestros especialistas y el uso de las tecnologías más avanzadas.

CGC tiene sede en Oporto, en Lisboa, en EE.UU. (Newark) y en España (Madrid), recibiendo muestras para estudios genéticos de todo el mundo, procedentes de hospitales nacionales e internacionales, públicos y privados, así como de clínicas, compañías aseguradoras y universidades.

Utilizando tecnologías de vanguardia y una rigurosa política de calidad, CGC Genetics tiene un departamento clínico con 7 Médicos Expertos en Genética Médica y más de 80 profesionales altamente cualificados, distribuidos en 5 laboratorios distintos: Genómica Clínica, Diagnóstico Molecular, Citogenética, Cribado Prenatal y Anatomía Patológica, ofreciendo más de 3.400 pruebas genéticas de las diferentes áreas de la medicina, como cribado y diagnóstico prenatal, hematología, oncología, neurología, oftalmología, cardiología, medicina preventiva, enfermedades comunes y raras, farmacogenética/ ensayos clínicos. Dispone de una gran experiencia en array CGH, paneles NGS y Exoma, analizando e interpretando los resultados con gran integración clínica.

La gran inversión en innovación y desarrollo de nuevos y exclusivos tests genéticos, hace de CGC Genetics un centro de referencia internacional (con más de 2.000 entradas en distintos directorios de pruebas genéticas), siendo para algunas enfermedades, el único proveedor de diagnóstico.

## REFERENCIAS

- 1 Futch T, Spinosa J, Bhatt S, et al., Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. *PrenatDiagn.* 2013. 33:569 574.
- 2 Bhatt S, Parsa S, Synder H, et al., Clinical Laboratory Experience with Noninvasive Prenatal Testing: Update on Clinically Relevant Metrics. ISPD 2014 poster.
- 3 Bianchi D, Parsa S, Bhatt S, et al., Fetal Sex Chromosome Testing by Maternal Plasma DNA Sequencing: Clinical Laboratory Experience and Biology. *Obstet Gynecol.* 2015. 125(2):375 382
- 4 Verinata Health, Inc. Analytical Validation of the verify Prenatal Test: Enhanced Test Performance For Detecting Trisomies 21, 18 and 13 and the Option for Classification of Sex Chromosome Status. 2012. Redwood City, CA.

## REFERENCIAS ADICIONALES

- ACOG Committee on Practice Bulletins. ACOG Practice Bulletin No. 77: screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* 2007. 109:217 227.
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2012. 120:1532 1534.
- Gregg A, Gross S, Best R, et al. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. *Genet Med.* 2013. 15:395 398.
- Benn P, Borell A, Chiu R, et al. Position Statement from the Aneuploidy Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. *PrenatDiagn.* 2013. 33:622 629.
- Devers P, Cronister A, Ormond K, et al. Noninvasive prenatal testing/noninvasive prenatal diagnosis: the position of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2013. 22:291 295.
- Bianchi D, Platt L, Goldberg J, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012. 119:890 901. Rava P, Srinivasan A, Sehnert A, et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014. 60:243 250.
- Sehnert A, Rhees B, Comstock D, et al. Optimal detection of fetal chromosomal abnormalities by massively parallel DNA sequencing of cell-free fetal DNA from maternal blood. *Clin Chem.* 2011. 57:1042 1049.
- Srinivasan A, Bianchi DW, Huang H, et al. Noninvasive detection of fetal subchromosome abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. *Am J Hum Genet.* 2013. 92(2):167 76.
- Liao C, Zhengfeng X, Zhang K. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med.* 2014. 371(6):577 8.

## QUEREMOS TRABAJAR CON USTED

CGC Genetics ofrece a sus centros asociados condiciones especiales para la realización del test. Si está interesado en colaborar con nosotros, estamos a su disposición para responder a sus dudas y enviar informaciones adicionales.

Contáctenos a través del email  
[clientes@cgcgenetics.com](mailto:clientes@cgcgenetics.com)  
 o llame al 91 426 11 44.

### CGC GENETICS

Calle Colombia, 47,  
 28016 Madrid,  
 ESPAÑA

[www.tomorrowtest.com](http://www.tomorrowtest.com)  
[www.cgcgenetics.com](http://www.cgcgenetics.com)



*certificação  
 acreditada*  
**IPAC**



**CLIA**  
 ID 99D1066287

**CALIFORNIA LICENSE**  
 LAB ID: C05 800249