



## O que é NACE®?

- NACE® é um **teste de triagem pré-natal não invasivo** que analisa as alterações cromossômicas mais frequentes **sem colocar em risco a gestação**.
- Uma **simples extração de sangue periférico da mãe** permite a detecção de DNA livre circulante no plasma materno por meio da tecnologia de sequenciamento de nova geração e análise bioinformática avançada.
- Nace® **evita atrasos no tempo de entrega dos resultados**, o número de casos nos quais é necessária uma nova extração **é inferior a 0,1%**.

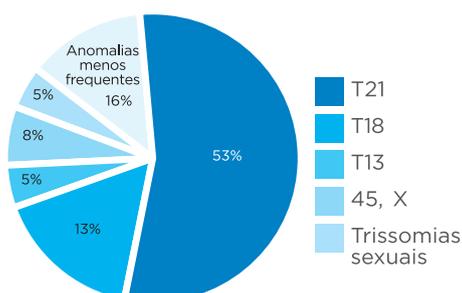
## Por que um teste Pré-Natal não Invasivo?

Os testes não invasivos podem evitar por volta de 98% dos testes invasivos em pacientes com risco para trissomia do T21<sup>4</sup>.

\* O padrão atual de detecção de alterações cromossômicas pré-natal exige o uso de técnicas invasivas (amniocentese e biópsia de vilosidade coriônica) que possuem um risco de aborto espontâneo entre 0,5%-2%.

\* NACE® oferece informação confiável para evitar técnicas invasivas desnecessárias.

### Importância da cobertura do teste NACE® para gestações únicas



Segundo dados de 2012 do Registro Europeu de Diagnóstico Pré-Natal<sup>3</sup>, as anomalias dos cromossomos 21, 18 e 13 representam 71% do total de alterações cromossômicas detectadas.

## Para quem é válido?

- Especialmente indicado para mulheres com resultado anormal da triagem de 1º trimestre<sup>1</sup>, com gestações prévias com Síndrome de Down, ou que apresentam um achado com suspeita no ultrassom.
- Válido para gestações únicas ou gemelares\*. Em ambos os casos, apresenta um alta sensibilidade e especificidade.
- Pode ser realizado em casos de Fertilização *in vitro* e em gestações procedentes de doação de óvulos.
- Para mulheres de qualquer idade, independentemente do índice de massa corporal e grupo étnico.

Em tais casos não é informado o sexo dos fetos.

## Quais anomalias são detectadas por meio do NACE®?

- As três anomalias cromossômicas mais comuns, as trissomias 21, 18 e 13 (Síndromes de Down, Edwards e Patau, respectivamente).
- São identificados potenciais problemas nos cromossomos sexuais (45, X; 47, XXY; 47, XYY; 47, XXX).
- Relata cerca de 80% das anormalidades cromossômicas detectadas em um diagnóstico pré-natal invasivo<sup>3</sup>.

## Taxa de detecção segundo o tipo de Triagem

Tipo de Triagem	NACE® <sup>2</sup>	Triagem combinada de 1º trimestre*	Triagem combinada ampliada**
Idade gestacional	A partir da 10ª semana	9-13 semanas	11-13 semanas
Taxa de detecção	99,92% (FP<0.1%) T21/T18/T13	80-85% (FP 5%)	85-93% (FP 2.5%)

\* Inclui Idade materna, Medida da translucência nual e marcadores bioquímicos PAPP-A e B-HCG livre.

\*\* Inclui outros marcadores de ultrassom: osso nasal, ducto venoso e do fluxo tricúspide. (FP = falsos positivos).

## O que é NACE Plus®?

- NACE Plus® apresenta todas as características do teste NACE®, com **uma versão ampliada que incorpora a detecção de trissomia para os cromossomos 9 e 16**, muito relacionados com abortos espontâneos no primeiro trimestre, e **identifica seis microdeleções relacionadas com importantes síndromes genéticas**.
- Validado para **gestações únicas** com idade gestacional de **pelo menos 10 semanas**.



## Microdeleções

As microdeleções são alterações cromossômicas causadas por pequenas deleções no material cromossômico. A maioria ocorre por casualidade, sem antecedentes familiares e sem outros fatores de risco, como a idade avançada. Essas síndromes são associadas geralmente ao atraso intelectual e malformações em diferentes órgãos.

O **painel de microdeleções NACE Plus®** proporciona aos médicos novas opções de diagnóstico/teste não invasivo em certas situações clínicas.

O **painel de microdeleção NACE Plus®** foi validado em amostras clínicas e analíticas reais. Seu algoritmo otimizado compreende as complexidades das regiões cromossômicas específicas para proporcionar respostas precisas sobre a perda de material genético. O resultado é um melhor rendimento em geral, incluindo uma taxa de falsos positivos baixa em comparação com outros testes, e a menor taxa de falhas do ensaio no setor.<sup>5</sup>

## Síndromes detectadas pelo Teste NACE Plus®\*

- Síndrome 22q11.2 (Síndrome DiGeorge, Síndrome Velocardiofacial)**
- Síndrome Deleção 1p36**
- Síndrome de Angelman\* (Síndrome Deleção 15q11.2)**
- Síndrome de Prader-Willi\* (Síndrome Deleção 15q11.2)**
- Síndrome de Miado do Gato (Síndrome 5p-)**
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn (Síndrome 4p-)**

\* A região de microdeleção é a mesma região para as síndromes de Angelman e Prader-Willi (15q11.2). O teste NACE Plus® não distingue essas duas síndromes. Para tanto, é necessário um teste adicional para confirmar a síndrome em questão.

## Eficácia do teste e as respostas precisas e confiáveis

Sensibilidade global de 91,6% e precisão de 99,84%

Síndromes detectadas	Deleção 22q11.2	Deleção 1p36	Deleção 15q11.2	Síndrome 5p-	Síndrome 4p-
Tamanho mínimo da região cromossômica	2,7 Mb	5 Mb	5,8 Mb	9,8 Mb	3,6 Mb
<b>Sensibilidade</b>					
Amostras testadas afetadas	8	0	0	2	2
Amostras detectadas	7	0*	0*	2	2
% Sensibilidade [95% CI]	87,5% [47-99]			100% [15-100]	100% [15-100]
<b>Especificidade</b>					
Núm. de Amostras não afetadas analisadas	1797	1797	1797	1797	1797
Amostras detectadas	0	0	1	0	1
% Taxa positivos	0% [0-0,2%]	0% [0-0,1%]	0,05% [0-0,1-0,31%]	0% [0-0,2%]	0,11% [0-0,1-0,4%]
% Especificidade	>99,8%	>99,9%	>99,7%	>99,8%	>99,6%

\* A avaliação do DNA genético fragmentado derivado das linhagens celulares que possuíam uma deleção 1p36 ou 15q11.2 demonstrou uma dose-resposta linear e confirmou a capacidade do ensaio para avaliar a mudança do número de cópias em tais loci.

**Tempo de entrega dos resultados Nace®/Nace Plus®: 10 dias.**

1. Prueba prenatal no invasiva de aneuploidia fetal. Opinión nº 545 del Comité del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología [American College of Obstetricians and Gynecologists] Obstet Gynecol 2012; 120:1532-4. En diciembre de 2012 el Comité del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología recomendó las pruebas no invasivas basadas en ADN fetal como una de las opciones que pueden utilizarse para un screening primario en mujeres con riesgo elevado de aneuploidia, y para mujeres con un resultado positivo en las pruebas de screening del primer o segundo trimestre. 2. Dan S., et al. Clinical application of MPS-based prenatal non invasive fetal trisomy test for trisomias 21 and 18 in 11105 pregnancies with mixed risk factors. 3. Wellesley et al. 2012; Eur J of Hum Gen. 11 January 2012. 4. Chui et al., BMJ 2011;342:c7401. 5. Das Chakraborty R, Bernal AJ, Schoch K, Howard TD, Ip EH, et al. (2012) Dysregulation of DGC6 and DGC6L: psychopathological outcomes in chromosome 22q11.2 deletion syndrome. Transl Psychiatry. 2: e105. doi:10.1038/tp.2012.31.