

# BabyCare®

Análisis genético  
prenatal no invasivo



Máxima precisión y fiabilidad  
para un embarazo seguro



# BabyCare®

## Análisis genético prenatal no invasivo

### Importancia de realizar test prenatales

---

Las recomendaciones clínicas actuales avalan la necesidad de realizar una serie de controles a las mujeres embarazadas, durante el primer trimestre de gestación, para descartar la presencia de anomalías cromosómicas, también denominadas cromosomopatías, por su implicación en el desarrollo de patologías potencialmente graves para el bebé. BabyCare® es el test más completo y preciso del mercado y es totalmente seguro para el bebé al tratarse de un test no invasivo realizado a partir de una sencilla muestra de sangre de la madre.

### ¿En qué consiste BabyCare®?

---

BabyCare® es un test basado en el análisis el ADN del feto que se encuentra circulando en la sangre de todas las mujeres embarazadas. Este test complementa y amplía el resto de técnicas de cribado de una manera muy precisa y segura para el bebé, ya que no es invasiva y tiene una sensibilidad muy elevada para la detección de múltiples anomalías genéticas.

### ¿Es peligroso para mi bebé?

---

Todas las mujeres embarazadas tienen ADN de su bebé circulando libremente por la sangre. Este ADN es un reflejo fiel del ADN fetal y, por ello, los análisis pueden ser realizados a partir de esa fracción fetal, mediante un análisis de sangre de la madre, sin necesidad de tomar muestras del bebé. BabyCare® garantiza la plena seguridad del bebe en este análisis.



**BabyCare®** es la opción analítica menos invasiva y más completa para descartar anomalías genéticas en el primer trimestre de gestación.

Aunque el **Triple Screening** proporciona una estimación de riesgo, debe tenerse en cuenta que **no supone un diagnóstico definitivo**.

## Cribado prenatal en España

---

En España se realiza de manera rutinaria un test básico que consiste en un análisis de tipo bioquímico, denominado Triple Screening, que detecta alteraciones en los niveles de ciertas hormonas del embarazo relacionados con posibles defectos en la gestación. Estas alteraciones suelen asociarse a la presencia de los síndromes más frecuentes (Síndrome de Down -trisomía 21-, Síndrome de Patau -trisomía 13- y Síndrome de Edwards -trisomía 18-). El Triple Screening se combina con una ecografía, que se realizará entre las 11.2 y 13.6 semanas de gestación, cuya finalidad es medir la longitud céfalo-nalga (LCN) del feto y realizar un estudio anatómico del mismo para detectar, igualmente, posibles alteraciones en el bebé. Es importante tener en cuenta que estas pruebas de cribado o screening presentan índices muy elevados de falsos positivos y falsos negativos, entre un 5 y un 10%.

## Utilidad del test prenatal no invasivo

---

Si alguna de estas pruebas presentan alteraciones la paciente es propuesta para un análisis de confirmación mediante la realización de otras pruebas más informativas, pero que no se realizan de manera generalizada al tratarse de pruebas invasivas y de mayor riesgo, tanto para el feto como para la madre. Para aumentar la fiabilidad del diagnóstico de las cromosomopatías más frecuentes mencionadas anteriormente, las trisomías de los cromosomas 13, 18 y 21, Atrys Health ha desarrollado BabyCare®, un test no invasivo y totalmente seguro para el bebé. Este test no solo detecta estas patologías, con gran precisión, sino que amplía el diagnóstico al resto de las 23 parejas de cromosomas y también a otras enfermedades no detectables con otras tecnologías.

## BabyCare® el test más completo

---

BabyCare® es el único test del mercado que permite detectar otras enfermedades relativamente frecuentes como el Síndrome de Di George, las aneuploidías de cromosomas sexuales, las aneuploidías de los cromosomas autosómicos o los síndromes de microdelección y microduplicación y patologías monogénicas causadas por mutaciones. También es el único en utilizar, en la serie BabyCare®Global+Plus-NGS, la tecnología de secuenciación de ADN de última generación -NGS- para descartar la presencia de mutaciones en genes relacionados con enfermedades monogénicas.



## ¿Qué modalidades de análisis ofrece BabyCare®?

BabyCare® se presenta en cinco niveles de complejidad analítica. A medida que aumentamos el nivel, la capacidad de la técnica para detectar patologías aumenta. Comenzamos con un nivel de análisis básico con la serie BabyCare®Essential hasta llegar a un nivel más completo, en la serie BabyCare®Prime.

BabyCare®Global+ es el test con mayor capacidad diagnóstica y consiste en la combinación de un test BabyCare®Prime+Plus con la secuenciación, mediante NGS, para descartar la presencia de una serie de patologías monogénicas dominantes que otras tecnologías no permiten detectar.

|           |                            | SEMANAS GESTACIÓN   | TRISOMÍAS 13, 18 Y 21 | SEXO FETAL | ANEUPLOIDIAS EN RESTO DE CROMOSOMAS | ANEUPLOIDIAS SEXUALES (embarazo único) | SÍNDROME DE Di George | SÍNDROME DE MICRODELECIÓN | COMPATIBLE CON OVODONACIÓN | PLAZO DE ENTREGA (TAT) |
|-----------|----------------------------|---|-----------------------|------------|-------------------------------------|--|-----------------------|---------------------------|----------------------------|------------------------|
| ESSENTIAL | BabyCare® Essential        | >10   | ✓                     | ✓          |                                     | ✓                                      | ✓                     |                           | ✓                          | 5 días                 |
|           | BabyCare® Essential+Plus   | >10   | ✓                     | ✓          | ✓                                   | ✓                                      |                       | ≥7Mb                      | ✓                          | 5 días                 |
| PRIME     | BabyCare® Prime            | >10   | ✓                     | ✓          | ✓                                   | ✓                                      | ✓                     | ≥7Mb                      | ✓                          | 5 días                 |
|           | BabyCare® Prime+Plus       | >10   | ✓                     | ✓          | ✓                                   | ✓                                      | ✓                     | ≥5Mb                      | ✓                          | 5 días                 |
| GLOBAL    | BabyCare® Global+ Plus-NGS | >12   | ✓                     | ✓          | ✓                                   | ✓                                      | ✓                     | ≥5Mb                      |                            | 15 días                |
|           |                            | Complementa al test Prime+Plus con el análisis de más de 2000 mutaciones en 18 genes asociados a enfermedades monogénicas de herencia dominante |                       |            |                                     |  |                       |                           |                            |                        |

El enriquecimiento de fracción fetal asegura la **precisión** en los estudios de “cribado prenatal no invasivo” y reduce significativamente el porcentaje de resultados no informativos.

## ¿Qué tipo de muestra requiere BabyCare®?

---

BabyCare® analiza la fracción de ADN fetal presente en la sangre materna porque, adecuadamente analizada, es representativa de la genética del bebé. Es muy importante, para el éxito del análisis, que la cantidad de ese ADN circulante sea suficiente y, por ello, BabyCare® realiza un procedimiento de enriquecimiento de esa fracción fetal para ayudar a asegurar la calidad y la exactitud del análisis.



## Enfermedades de baja frecuencia poblacional

---

La incidencia de algunas enfermedades genéticas de baja frecuencia no es muy elevada cuando las consideramos de manera individual pero, dado que existe un número elevado de patologías distintas, el riesgo se acumula y la probabilidad de que aparezca alguna de ellas en un embarazo no es despreciable, además de que, generalmente se trata de enfermedades graves. Con BabyCare® es posible detectar una parte considerable de estas enfermedades.

Algunas alteraciones son más frecuentes a medida que la edad de la madre aumenta, otras se relacionan con la edad avanzada del padre, y algunas pueden aparecer sin estar relacionadas con la edad de los progenitores o los antecedentes familiares.

## Sensibilidad diagnóstica del test superior al 99,99%

---

BabyCare® consigue una sensibilidad diagnóstica superior al 99,99% para la detección de las principales trisomías de los cromosomas 13,18 y 21 y también permite determinar con precisión otras posibles anomalías presentes en el resto de cromosomas, así como microdeleciones y microduplicaciones. En su presentación más completa, BabyCare-Global+Plus-NGS se amplía con un test de secuenciación de última generación -NGS- que detecta mutaciones asociadas a patologías monogénicas de herencia dominante permitiendo detectar alteraciones genéticas que actualmente no tienen ningún sistema establecido de diagnóstico precoz y que, de otro modo, solo podrían ser detectadas tras el nacimiento del bebé.

## TRISOMÍAS EN LOS CROMOSOMAS 13, 18 Y 21

El riesgo de presentar trisomías en los cromosomas 13, 18 y 21, respectivamente síndrome de Patau, Edwards y Down, aumenta de manera exponencial con la edad materna. En mujeres jóvenes la media de alteraciones es de 1 de cada 1.500 embarazos y, a partir de los 35 años, aumenta con la edad, de modo que en mujeres de 40 años las anomalías se presentan en 1 de cada 130 embarazos.

## ANEUPLOIDÍAS DE CROMOSOMAS SEXUALES

Son alteraciones en el número de cromosomas sexuales X e Y. Los más conocidos son el Síndrome de Turner (Monosomía del Cromosoma X) con una incidencia de 1/2500 niñas nacidas vivas, el Síndrome de Klinefelter (XXY), cuya incidencia es de 1/1000 niños nacidos vivos, y el Síndrome Triple X (XXX) con una incidencia de 1/1000 niños nacidos vivos.

## SÍNDROME DE DIGEORGE\*

Se trata de la pérdida de un fragmento del cromosoma 22 (Microdelección 22q11.2). Es la microdelección con mayor grado de incidencia y es la alteración más frecuente después del síndrome de Down. Su incidencia es de 1/2.000-4.000 niños nacidos. Es importante saber que es independiente de la edad materna y afecta tanto a madres jóvenes como a madres de mayor edad.

## ANEUPLOIDÍAS DE CROMOSOMAS AUTOSÓMICOS

Es la pérdida o ganancia de un cromosoma. Son menos frecuentes, pero pueden producir alteraciones graves. Las más habituales son las Trisomías de los cromosomas 9, 16 y 22.

## SÍNDROMES DE MICRODELECCIÓN/MICRODUPLICACIÓN

Son pérdidas o ganancias de una pequeña porción de un cromosoma. BabyCare® es capaz de analizar alteraciones con una resolución de 5 MB, lo que supone duplicar la capacidad de detección con respecto a otras pruebas disponibles en el mercado. Además es el único test capaz de informar del síndrome de Digeorge con una resolución de 3 MB.

## PATOLOGÍAS MONOGÉNICAS

Son enfermedades de origen mutacional y herencia dominante muy difíciles de detectar antes del nacimiento por otros métodos (ej. craneosinóstosis, rasopatías, esclerosis tuberosa, etc). BabyCare Global series utiliza tecnología de secuenciación NGS para descartar la presencia de más de 2000 mutaciones en 18 genes relacionados con 27 enfermedades monogénicas, de origen mutacional y herencia dominante.



“Las **guías internacionales\*** recomiendan el estudio del síndrome de Digeorge por su alta incidencia y gravedad”

\*AC MG Guidelines NIPT 2022

## ¿Cuándo está indicado el test genético BabyCare®?

---

Al tratarse de un test no invasivo y totalmente inofensivo para el bebé, este test está dirigido a todas las embarazadas que quieran ampliar la información obtenida tras el Triple Screening y conseguir la tranquilidad necesaria en el embarazo. BabyCare® es un test mucho más amplio y sensible que los test actuales que se realizan durante el primer trimestre de embarazo.

## BabyCare® esta indicado en los siguientes casos:

### MUJERES EMBARAZADAS TRAS, AL MENOS, 10 SEMANAS DE GESTACIÓN

Embarazo único o gemelar, teniendo en cuenta que en el caso de embarazo gemelar, no se puede informar de las aneuploidías de los cromosomas sexuales.

### EMBARAZO POR FERTILIZACIÓN IN VITRO (FIV).

Se puede utilizar en embarazo natural y en embarazos obtenidos con técnicas de fertilización in Vitro ( FIV) o tras donación de gametos en todas las modalidades, excepto en la serie Global NGS donde no se puede realizar en caso de ovodonación. Para el estudio de mutaciones monogénicas la embarazada debe tener, al menos, 12 semanas de gestación.

## ¿Qué pasos debes seguir para realizarte la prueba BabyCare®?

- 1 Consulta con tu especialista para que te asesore acerca de la pertinencia de realizar el test
- 2 Si decides realizar el test, contacta con tu clínica, que te informará sobre todos los detalles de la prueba
- 3 Firma y cumplimenta el consentimiento informado necesario para hacer la prueba
- 4 Realiza la extracción de la muestra siguiendo las indicaciones del centro. El centro la remitirá al laboratorio para su estudio
- 5 Una vez se realice el estudio los resultados se enviarán a tu médico que te los explicará en consulta

Si tienes alguna duda o pregunta contacta con nosotros en [informacion@testbabycare.es](mailto:informacion@testbabycare.es)



[www.testbabycare.es](http://www.testbabycare.es)

