

Genética Médica

Tomorrow | Teste Pré-Natal Não Invasivo



Contexto

Tomorrow é um teste pré-natal não invasivo (NIPT) que analisa o DNA fetal no sangue da grávida a fim de detetar anomalias cromossómicas.

Entre essas estão as trissomias mais comuns 21, 18 e 13, aneuploidias autossómicas raras e dos cromossomas sexuais, e CNVs $\geq 7\text{Mb}$ de todos os autossomas.

As anomalias cromossómicas ocorrem em cerca de 1 em cada 150 nados-vivos; a prevalência é

maior no início da gestação, uma vez que a aneuploidia é responsável por uma grande proporção de perdas gestacionais precoces. A probabilidade aumenta com a idade materna, mas pode ocorrer em qualquer idade ¹.

O American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomenda vivamente o rastreio pré-natal não invasivo em detrimento dos métodos de rastreio tradicionais para todas as grávidas ².

Indicações

O teste pode ser realizado a partir da 10^a semana de gestação.

Vantagens

- Teste sanguíneo simples não invasivo.
- Analisa o DNA fetal no sangue da grávida.
- Apresenta uma precisão superior a 99% para as trissomias mais comuns. Este teste é um dos que apresenta taxas de deteção mais elevadas e taxa de deteção de falsos positivos mais baixa de todos os testes de rastreio de aneuploidias pré-natais³
- Este teste é realizado em Portugal

	Trissomia 21	Trissomia 18	Trissomia 13	RAAs*	Duplicações e deleções parciais $\geq 7\text{ Mb}$
Especificidade	>99.9%	>99.9%	>99.9%	>96.4%	>74.1%
Sensibilidade	99.9%	99.9%	99.9%	99.8%	99.8%

*RAAs: Aneuploidias autossómicas raras

- Elevado desempenho com baixa fração fetal: o teste utiliza uma métrica de limiar dinâmico que permite que as amostras com baixa fração fetal sejam comunicadas com confiança, conduzindo à redução de testes inconclusivos e da necessidade de novas colheitas de sangue⁴

Descrição



• Tomorrow BASIC

- trissomias 21, 18 e 13;
- sexo fetal opcional

Indicado para gravidez única, gravidez gemelar/feto desaparecido

• Tomorrow PLUS

- trissomias 21, 18 e 13;
- aneuploidias dos cromossomos sexuais;
- sexo fetal opcional

Indicado para gravidez única

• Tomorrow GENOME

- trissomias 21, 18 e 13;
- aneuploidias dos cromossomos sexuais;
- aneuploidias autossômicas raras (RAAs);
- CNVs (≥ 7 Mb) em todos os autossomos;
- sexo fetal opcional

Indicado para gravidez única, gravidez gemelar/feto desaparecido (aneuploidias X e Y não reportadas)



Amostra

1 tubo STRECK com 10 mL de sangue materno.



Tecnologia

Tecnologia de sequenciação do genoma completo paired-end (tecnologia NGS).



Entrega dos resultados

6 dias úteis.



Qualidade e desempenho

Fluxo de trabalho de testes totalmente compatíveis com IVDR.

1. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins—Obstetrics, Committee on Genetics, Society for Maternal-Fetal Medicine. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities: ACOG Practice Bulletin, Number 226. Obstet Gynecol 2020;136(4):e48–69. 2. Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Genetics in Medicine (2023) 25, 100336 3. Pertile MD, Flowers N, Vavrek D, Andrews D, Kalista T, Craig A, et al. Performance of a Paired-End Sequencing-Based Noninvasive Prenatal Screening Test in the Detection of Genome-Wide Fetal Chromosomal Anomalies. Clin Chem 2021;67(9):1210–9. 4. Hancock, et al. Ultrasound Obstet Gynecol, 56: 422-430.



Unilabs | CGC - Centro de Genética Clínica e Patologia S.A.

Rua Manuel Pinto de Azevedo, 173

4100-321 Porto, Portugal

+351 222 406 406

genetics.customercare@unilabs.com

Certificação ISO 9001

Acreditação ISO15189

(http://www.ipac.pt/pesquisa/ficha_15189.asp?id=E0020)

Certificação CLIA (99D1066287)

