

# Tamiz prenatal no invasivo Vistara



Vistara identifica la probabilidad de enfermedades monogénicas

que de otra manera no podrían haber sido detectadas hasta después del nacimiento o durante la niñez.

Todas las condiciones son de herencia autosómica o ligada al cromosoma X, lo que significa que si la mutación está presente, el niño o niña estará afectado por la condición y experimentará los síntomas asociados.

Condición <sup>1</sup> Gene(s)	Sinopsis clínica <sup>2,3</sup>	Casos de novo <sup>2,3</sup>	Hallazgos ultrasonográficos <sup>2,3</sup>			Accionabilidad clínica	Tasa de detección para el gen <sup>1</sup>
			Ninguno	Gestación tardía	No específico		
<b>Acondroplasia</b> <i>FGFR3</i>	La forma más común de displasia ósea; puede causar hidrocefalia, retraso en hitos del desarrollo motriz y estenosis medular.	80%		●	●	Manejo del trabajo de parto y parto, monitoreo de estenosis medular, estudios de sueño tempranos para reducir la probabilidad de SMSL	>96%
<b>Síndrome de Alagille</b> <i>JAG1</i>	Afección multisistémica, puede causar problemas de crecimiento, defectos cardíacos congénitos y anomalías vertebrales	50% a 70%	◐		◐	Tratamiento basado en síntomas	>79%
<b>Síndrome de Antley Bixler</b> <i>FGFR2</i>	Craneosinostosis sindromática; asociada con fusión prematura de huesos del brazo, obstrucción de vía aérea a nivel nasal y articulaciones fijas: flexionadas o extendidas	Formas más severas		●		IRM fetal, evitar parto instrumentado, cirugía correctiva, monitoreo de hidrocefalia	>96%
<b>Síndrome de Apert</b> <i>FGFR2</i>	Craneosinostosis sindromática; sindactilia de manos y pies (fusión de dedos) alteraciones vertebrales, y otras anomalías sistémicas.	Formas más severas		●		IRM fetal, evitar parto instrumentado, cirugía correctiva, monitoreo de hidrocefalia	>96%
<b>Síndrome cardio-facio-cutáneo 1,3,4</b> <i>BRAF, MAP2K1, MAP2K2</i>	Alteraciones sistémicas: dismorfias faciales, anomalías cardíacas, cutáneas y cabello; puede causar retrasos en el desarrollo y discapacidad intelectual	La mayoría		●	●	Ecocardiograma fetal	>96%
<b>Síndrome CATSHL</b> <i>FGFR3</i>	Acronimo de: camptodactilia, talla alta, escoliosis y pérdida auditiva; puede incrementar la probabilidad de discapacidad intelectual.	Desconocido		●		Adopción temprana de lenguaje de señas e intervención de comportamiento	>96%
<b>Síndrome de CHARGE</b> <i>CHD7</i>	Acronimo de: coloboma, defectos cardíacos, atresia coanal, retraso del crecimiento y/o desarrollo, anomalías genitales y anomalías del oído; puede causar pérdida auditiva, retraso en el desarrollo y labio y/o paladar hendido	La mayoría	◐	◐	◐	Referencia temprana a endocrinología, adopción de lenguaje de señas e intervención de comportamiento	>91%
<b>Síndrome de Cornelia de Lange 1,2,3,4,5</b> <i>NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8</i>	Enfermedad multisistémica que genera múltiples retos físicos, cognitivos y médicos	99%	◐		◐	Monitoreo de comorbilidades cardíacas, gastrointestinales y de extremidades	>43% a >96%
<b>Síndrome de Costello</b> <i>HRAS</i>	Causa defectos cardíacos, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo y crecimiento y probabilidad incrementada de tumores malignos	La mayoría	◐		◐	Alimentación nasogástrica y/o gastrostomía, intervención médica y de comportamiento	>92%
<b>Síndrome de Crouzon</b> <i>FGFR2, FGFR3</i>	Craneosinostosis sindromática; puede causar pérdida auditiva y anomalías dentales.	Formas más severas		●		IRM fetal, evitar parto instrumentado, cirugía correctiva, monitoreo de hidrocefalia, adopción temprana de lenguaje de señas	>96%
<b>Síndrome de Ehlers-Danlos, clásico, tipo VIIA, cardio-valvular y tipo VIIB</b> <i>COL1A1, COL1A2</i>	Causa defectos en tejido conectivo que pueden variar desde hiperlaxitud articular hasta complicaciones fatales, como disección aórtica.	50%		●		Tratamiento ortésico, monitoreo de complicaciones vasculares	>92%
<b>Encefalopatía epiléptica infantil temprana, tipo 2</b> <i>CDKL5</i>	Convulsiones de difícil control con retraso en el desarrollo secundario	La mayoría		●		Monitoreo y tratamiento de convulsiones	>84%

◐ = algunos tipos o casos

Condición <sup>1</sup> Gene(s)	Sinopsis clínica <sup>2,3</sup>	Casos de novo <sup>2,3</sup>	Hallazgos ultrasonográficos <sup>2,3</sup>			Accionabilidad clínica	Tasa de detección para el gen <sup>1</sup>
			Ninguno	Gestación tardía	No específico		
<b>Hipocondroplasia</b> <i>FGFR3</i>	Causa una forma leve de talla baja; puede causar convulsiones y retraso en el desarrollo secundario	Hasta 80%	●			Monitoreo y tratamiento de convulsiones	>96%
<b>Discapacidad intelectual</b> <i>SYNGAP1</i>	Causa sindrómica de discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo	~100%	●			Intervención temprana de comportamiento	>89%
<b>Síndrome de Jackson-Weiss</b> <i>FGFR2</i>	Craneosinostosis sindrómica; puede presentar malformaciones en miembros pélvicos.	Formas más severas		●		IRM fetal, evitar parto instrumentado, cirugía correctiva, monitoreo de hidrocefalia	>96%
<b>Leucemia mielomonocítica juvenil (JMML)</b> <i>PTPN11</i>	Cáncer pediátrico poco frecuente; con una supervivencia a 5 años de aproximadamente 50%	Desconocido	●			Monitoreo de análisis de sangre e intervención médica	>96%
<b>Síndrome de LEOPARD 1,2</b> <i>PTPN11, RAF1</i>	Espectro Similar al síndrome de Noonan, con notables lentíngines; talla baja, defectos cardíacos, problemas de coagulación y en algunos casos discapacidad intelectual leve	Desconocido	◐		◐	Ecocardiograma fetal	>96%
<b>Síndrome de Muenke</b> <i>FGFR3</i>	Craneosinostosis sindrómica; puede causar pérdida auditiva, retraso en el desarrollo y labio y/o paladar hendido	Desconocido		●		IRM fetal, cirugía correctiva, >96% adopción temprana de lenguaje de señas e intervención de comportamiento	>96%
<b>Síndrome de Noonan 1,3,4,5,6,8</b> <i>PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SOS2, SHOC2, BRAF, MAP2K1, HRAS, CBL</i>	Causa talla baja, defectos cardíacos, problemas de coagulación y en algunos casos discapacidad intelectual leve	25% a 70%	◐	◐	◐	Ecocardiograma fetal, manejo del trabajo de parto y parto, evaluación temprana de diferencias de aprendizaje	>86% a >96%
<b>Osteogénesis imperfecta, tipo I,II,III,IV</b> <i>COL1A1, COL1A2</i>	Causa fragilidad ósea que genera fracturas fácilmente, frecuentemente sin una causa identificable	Formas más severas	◐	◐		Manejo del trabajo de parto y parto, cuidado neonatal, reconocimiento y tratamiento temprano de fracturas	>92%
<b>Síndrome de Pfeiffer tipo 1,2,3</b> <i>FGFR2</i>	Craneosinostosis sindrómica; puede causar pérdida auditiva, discapacidad intelectual, anomalías de la mano y puede resultar en muerte temprana	Formas más severas		●		IRM fetal, evitar parto instrumentado, cirugía correctiva, monitoreo de hidrocefalia, adopción temprana de lenguaje de señas e intervención de comportamiento	>96%
<b>Síndrome de Rett</b> <i>MECP2</i>	Causa una regresión rápida de habilidades de lenguaje y motoras a una edad temprana; se asocia frecuentemente con espectro autista, convulsiones y síndrome de QT largo.	>99%	●			Valoración cardíaca, monitoreo y tratamiento de convulsiones, intervención médica y de comportamiento temprana	>78%
<b>Síndrome de Sotos 1</b> <i>NSD1</i>	Síndrome de sobrecrecimiento; puede causar retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y problemas de comportamiento	>95%	◐	◐		Ecocardiograma fetal, ultrasonido renal fetal e intervención temprana de comportamiento	>87%
<b>Displasia tanatofórica, tipo I,II</b> <i>FGFR3</i>	Displasia ósea severa que típicamente resulta en óbito o muerte neonatal debido a falla respiratorio	La mayoría			●	Manejo de trabajo de parto y parto	>96%
<b>Esclerosis tuberosa 1,2</b> <i>TSC1, TSC2</i>	Entidad multisistémica asociada con tumoraciones benignas; se asocia frecuentemente con convulsiones y retraso en el desarrollo	66%	◐	◐		Ecocardiograma fetal, IRM posnatal, intervención médica y de comportamiento	>82% a >96%

◐ = algunos tipos o casos

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | [www.natera.com](http://www.natera.com) | 1-650-249-9090  
Acreditado por el CAP, con certificación ISO 13485 y CLIA. © 2018 Natera, Inc. Todos los derechos reservados

El presente material es de uso interno y exclusivo de Noxgen Biotech S.A.P.I. de C.V. con información destinada a profesionales de la salud.

#### Referencias

1. Validation data, Baylor. 2016.
2. GeneReviews. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
3. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/>