

harmony

PRENATAL TEST

RESPUESTAS claras
a preguntas que importan



EL TEST PRENATAL HARMONY es un test de ADN fetal que evalúa la probabilidad de trisomías fetales 21, 18 y 13 en mujeres embarazadas de cualquier edad.^{1*}

Harmony es un test prenatal no invasivo (NIPT) basado en el análisis de ADN fetal y se considera un test de cribado prenatal, no un test diagnóstico. Harmony no realiza un cribado de afecciones cromosómicas o genéticas potenciales distintas de las identificadas expresamente en este documento. Antes de tomar decisiones sobre tratamientos, la mujer debe consultar los resultados con su ginecólogo quien puede recomendarle la realización de pruebas diagnósticas de confirmación si es apropiado.

*En los grupos de menos de 35 y más de 35, los estudios han incluido a mujeres de 18 a 48 años.

Material distribuido exclusivamente para profesionales de la salud.

Calidad excepcional

A PARTIR DE SOLO 10 SEMANAS DE GESTACIÓN, el Test Prenatal Harmony evalúa la probabilidad de trisomías fetales 21, 18 y 13 fetal y está validado para su uso en mujeres embarazadas de cualquier edad o categoría de riesgo.^{1*}



El test Harmony está validado para mujeres embarazadas de cualquier edad* y es un test en el que confían médicos de todo el mundo

- Se ha estudiado ampliamente en ensayos prospectivos ciegos publicados que incluyen > 22.000 mujeres embarazadas.¹
- Médicos de más de 100 países han confiado en el test Harmony para cribar más de 1 millón de embarazos.²

Respuestas claras en una fase temprana para reducir el seguimiento

La **PRECISIÓN SUPERIOR** y la baja tasa de falsos positivos del Harmony en comparación con los tests de cribado tradicionales pueden minimizar la ansiedad y los procedimientos invasivos causados por los falsos positivos.^{3, 4, 5}

Excepcional valor predictivo positivo para la población en general

El valor predictivo positivo (PPV) es la probabilidad de que un resultado positivo sea un positivo verdadero. El PPV varía dentro de la población.

El test Harmony tiene una tasa de falsos positivos extremadamente baja, de menos del 0,1%, y un PPV alto para trisomía 21.³

PPV en población general³



Datos calculados a partir de los resultados del estudio NEXT que utilizó el test Harmony, publicados en New England Journal of Medicine, que incluyó 15.841 pacientes de edades comprendidas entre los 18 y los 48 años. La prevalencia de la trisomía 21 en esta población fue de 1/417.³

*En los grupos de menos de 35 y más de 35, los estudios han incluido a mujeres de 18 a 48 años. **PAPP-A en suero, β-hCG total o libre y translucencia nucal.

Tecnología selectiva

Sólo el **TEST PRENATAL HARMONY** utiliza tecnología registrada y selectiva basada en el ADN (DANSR™ y FORTE™) ⁶⁻⁸

Selectividad del análisis

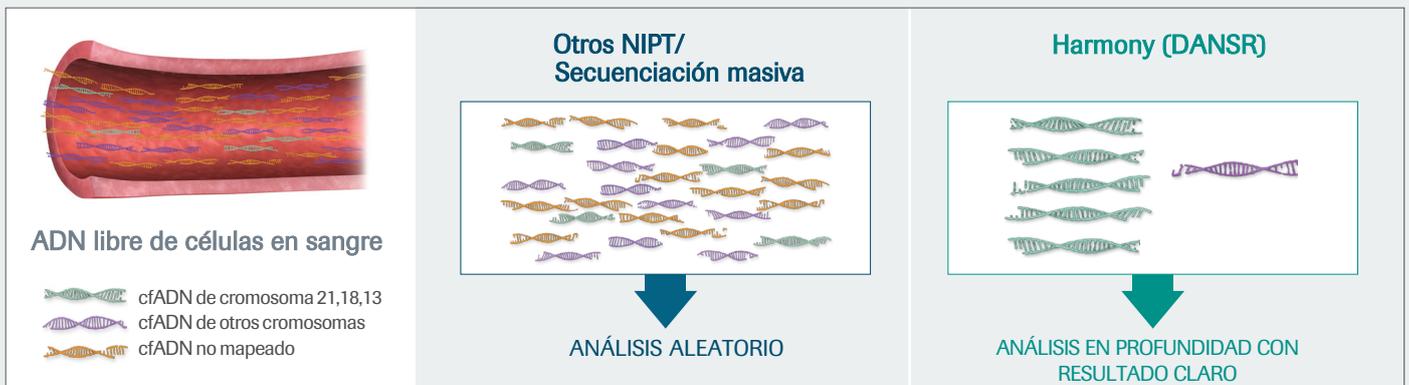
El ensayo DANSR se dirige a fragmentos cromosómicos específicos de interés. ⁶

- El análisis SNP distingue el ADN materno del fetal y cuantifica el ADN fetal. ^{7,8}
- La tecnología de cuantificación microarray mejora la velocidad y la calidad. ⁸



A partir de la recepción, la mayoría 5 días

El enfoque selectivo ofrece un análisis más profundo



Los cromosomas 13, 18 y 21 representan en conjunto < 10% del genoma. ¹⁷ El enfoque dirigido, por ello, resulta en un análisis mucho más profundo puesto que solamente se dirige a los cromosomas de interés. ^{6, 8, 11, 12}

Medición precisa de la fracción fetal

El algoritmo FORTE distingue de forma precisa entre resultados de alta y baja probabilidad incluso con una fracción fetal baja. ⁷⁻⁸

- Incorpora factores de riesgo materno y mediciones precisas del ADN fetal
- Proporciona un riesgo individual para cada paciente

Informe del Test Harmony

TEST RESULTS			Fetal cfDNA Percentage: 10.5%
CHROMOSOME	RESULT	PROBABILITY	RECOMMENDATION
Trisomy 21 (T21)	High Probability	Greater than 99/100 (99%)	Genetic counseling and additional testing
Trisomy 18 (T18)	Low Probability	Less than 1/10,000 (0.01%)	Review results with patient
Trisomy 13 (T13)	Low Probability	Less than 1/10,000 (0.01%)	Review results with patient

¿Por qué elegir Harmony?

- Precisión superior para cualquier edad o riesgo.^{3*}
 - Estudios ciegos en más de 22.000 mujeres de cualquier edad.¹
 - Tasa de falsos positivos inferior al 0.1% para las trisomías 21, 18, 13.¹
- Médicos de todo el mundo confían en él, con más de 1 millón de embarazos cribados.²
- Disponible en más de 100 países.²
- Se puede realizar a partir de las 10 semanas de gestación.
- Puede minimizar los procedimientos invasivos causados por falsos positivos.¹⁵



Tres pasos sencillos para tener una respuesta



1. Extracción de sangre materna a partir de las 10 semanas de embarazo.



2. Envío de la muestra directamente a Ariosa Diagnostics o a través de uno de nuestros laboratorios asociados.



3. Recepción de los resultados en solo 3 días, normalmente en 5 días tras recibir la muestra.

Recomendación del Test Harmony

El test Harmony permite solicitar diferentes opciones

Test prenatal Harmony: Evalúa la probabilidad de trisomía fetal 21, 18 y 13. Validado para su uso en embarazos de gemelos y FIV, incluyendo embarazos de donantes de óvulos propios y ajenos.¹

Ofertas de test adicionales:

- Sexo fetal
- Monosomía[†]
- Panel de aneuploidías de cromosomas sexuales[†]
- 22q11.2[†]

[†]Sólo embarazos de un único feto

Lista de referencias:

1. Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015; DOI: 10.1002/pd.4686.
2. Datos de archivo
3. Norton et al. N Engl J Med. 2015 Apr 23;372(17):1589-97.
4. Wax et al. J Clin Ultrasound. 2015 Jan;43(1):1-6.
5. Lou et al. Acta Obstet Gynecol Scand. 2015;94(1):15-27.
6. Sparks et al. Prenat Diagn. 2012 Jan;32(1):3-9.
7. Sparks et al. Am J Obstet Gynecol. 2012 Apr;206(4):319.e1-9.
8. Juneau et al. Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):282-6.
9. White K, Wang E, Batey A, Musci T, Sparks A, Stokowski R. Performance of Targeted cfDNA analysis with Microarray Quantitation for Assessment of Fetal Sex and Sex Chromosome Aneuploidy Risk. Presented at ACMG, Tampa FL March 2016.
10. IFU-1290 Harmony IVD Kit Instructions for Use.
11. Rava et al. Clin Chem. 2014 Jan;60(1):243-50.
12. Jensen et al. PLoS One. 2013;8(3):e57381.
13. ACOG Practice Bulletin #163 Obstet Gynecol. 2016 May;127(5):e123-37.
14. Committee Opinion No. 640: Cell-Free DNA Screening For Fetal Aneuploidy. Obstet Gynecol. 2015 Sep;126(3):e31-7.
15. Benn et al. Prenat Diagn. 2015 Aug;35(8):725-34.
16. Gregg et al. Genet Med. 2016 Oct;18(10):1056-65.
17. <https://ghr.nlm.nih.gov/>

Resultados del estudio NEXT publicado en *New England Journal Medicine*³

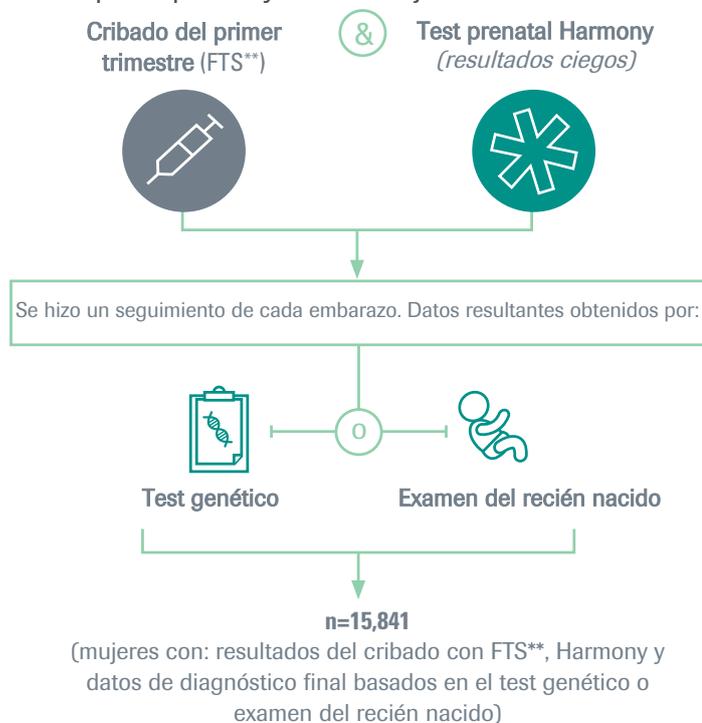
El cribado con el test **HARMONY OBTIENE RESULTADOS MUCHO MEJORES** que el cribado combinado del primer trimestre (FTS^{**}) para la detección de trisomía 21 y en la tasa de falsos positivos .

Población del estudio

Mujeres (de 18-48 años, 31 años de media) con embarazos de feto único de entre 10 y 14 semanas de gestación.

Diseño del estudio

18.955 participantes y a cada mujer se le realizó:



90 veces mayor en reducción de falsos positivos

854 de 15,803

Falsos positivos con FTS^{**}

9 de 15,803

Falsos positivos con Harmony



Resultados excepcionalmente precisos

Más de 1 de cada 5 embarazos afectados pueden quedar sin detectar con FTS. El test Harmony era superior al FTS.

30 de 38

Sensibilidad del FTS^{**} en la detección de trisomía 21

38 de 38

Sensibilidad del Harmony en la detección de trisomía 21

Resultados del estudio

(n=15,841)

	FTS ^{**}	Test Prenatal Harmony	valor p
TASA DE DETECCIÓN (embarazos presentando trisomía correctamente identificados como alta probabilidad)	79%	100%	0.008
TASA DE FALSOS POSITIVOS (embarazos sin trisomía incorrectamente identificados como alta probabilidad)	5.4%	0.06%	<0.001

^{**}PAPP-A en suero, β-hCG total o libre y translucencia nucal.

harmony

PRENATAL TEST

Clear answers to questions that matter.

El test Harmony se centra en los cromosomas de interés e incorpora variables esenciales para la precisión, como la cuantificación de la fracción fetal y datos maternos individuales. El test Harmony genera un riesgo individualizado para cada paciente.

El test Harmony de segunda generación utiliza el poder de la tecnología de microarray personalizada para mejorar la precisión del test y reducir el tiempo hasta la obtención de resultados.⁸

Ahora los proveedores de servicios sanitarios de toda Europa y Asia pueden solicitar el NIPT de Harmony a sus laboratorios locales, ofreciendo los beneficios de la retención de datos locales y un tiempo de espera mínimo para la comunicación de resultados a los pacientes.



Rendimiento del test Harmony basado en microarray ^{1, 9 -10}

MICROMATRIZ	TASA DE DETECCIÓN	TASA DE FALSOS POSITIVOS
Trisomía 21	99.1% (95% CI: 94.9%-99.9%)	0% (95% CI: 0.0-0.6%)
Trisomía 18	100% (95% CI: 88.7%-100%)	0% (95% CI: 0.0-0.6%)
Trisomía 13	100% (95% CI: 75.8%-100%)	0% (95% CI: 0.0-0.6%)
Aneuploidías de cromosomas sexuales	100% (95% CI: 79.6%-100%)	0.3% (95% CI: 0.1-1.0%)
Monosomía X	100% (95% CI: 77.2%-100%)	0.1% (95% CI: 0.1-0.8%)
22q11.2	75.4% (95% CI: 67.1% - 82.2%)	0.5% (95% CI: 0.3%-1.0%)
Sexo fetal	99.9% Precisión (95% CI: 99.3 – 99.9%)	

Comparación con cribado prenatal tradicional, 5% de tasa de falsos positivos

1 de cada 20 MUJERES reciben falsos positivos con los tests convencionales de trisomía 21¹³

Sociedades científicas apoyan el cribado de aneuploidías - incluyendo el cribado de ADN libre ^{14, 15, 16}

Sociedad Internacional de Diagnóstico Prenatal (ISPD) Declaración del Comité de Cribado de Aneuploidías, abril de 2015:

“Actualmente se consideran adecuadas las siguientes opciones de protocolo:

1. cribado de cfADN como test primario ofrecido a todas las mujeres embarazadas.
2. cfADN secundario a una valoración de alto riesgo basada en protocolos de cribado que combinan niveles séricos de biomarcadores y ecografías...”

© 2016 Ariosa Diagnostics, Inc. Todos los derechos reservados. HARMONY y HARMONY and Design son marcas comerciales de Ariosa Diagnostics, Inc. en los EE. UU. HARMONY es una marca comercial de Roche en otros países. El resto de marcas comerciales son propiedad de sus propietarios respectivos.

Distribuido en España por:

Roche Diagnostics S.L.

Av. de la Generalitat, 171-173 E-08174

Sant Cugat del Vallès