

Il più avanzato test prenatale non invasivo che studia il DNA fetale libero nel sangue materno

- Aneuploidie cromosomiche comuni e rare
- Alterazioni cromosomiche segmentali
- Sindromi da microdelezione cromosomica
- Malattie genetiche a trasmissione ereditaria e de novo
- Gruppo RhD fetale
- Sesso fetale
- Carrier Screening per i genitori



PRENATALADVANCE
TEST PRENATALE NON INVASIVO (NIPT)



PRENATAL ADVANCE

TEST PRENATALE NON INVASIVO (NIPT)

È un test non invasivo di ultima generazione che rileva anomalie cromosomiche numeriche e strutturali, e gravi malattie genetiche nel feto, analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante, a partire dalla 10^a settimana di gravidanza.

Sangue Materno

DNA Fetale DNA Materno



Durante la gravidanza la placenta, attraverso un processo fisiologico chiamato apoptosi, rilascia frammenti di DNA nel sangue materno a partire dalla 5a settimana di gestazione.

Tale DNA, denominato anche DNA fetale, aumenta con l'avanzare dell'età gestazionale e, alla 10^a settimana, raggiunge quantità sufficienti per essere analizzato in maniera affidabile e fornire preziose informazioni sulla salute del feto.



È ADATTO A OGNI GRAVIDANZA

- Gestanti under e over 35 anni
- Anche in caso di controindicazione alle indagini invasive
- Gravidanze singole e gemellari, sia in caso di concepimento naturale che con tecniche di PMA autologa o eterologa
- Gravidanze in cui è necessario valutare il rischio di malattie genetiche
- In caso di anamnesi familiare di aneuploidia
- Coppie in cui uno dei partner è portatore bilanciato di traslocazione bilanciata

È un test indicato per ogni tipo di coppia perché garantisce la soluzione più adatta ad ogni esigenza: dalle gravidanze singole alle gemellari, dai concepimenti naturali alle procreazioni

medico assistite, dalle coppie con ereditarietà per condizioni patologiche a quelle senza nessuna variante genetica precedentemente rilevata.

PER SODDISFARE LE ESIGENZE DI OGNI GRAVIDANZA

TEST AVANZATI PER LO STUDIO DEL CARIOTIPO FETALE E PER INDIVIDUARE GRAVI MALATTIE GENETICHE NEL FETO



Screening di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali su tutti i cromosomi del cariotipo fetale, e determinazione del sesso fetale



Screening di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali su tutti i cromosomi del cariotipo fetale, 50 sindromi da microdelezione/microduplicazione e determinazione del sesso fetale



Screening di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali su tutti i cromosomi del cariotipo fetale e di gravi malattie genetiche, 26 ereditarie e 50+ ad insorgenza de novo, e determinazione del sesso fetale



Screening di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali su tutti i cromosomi del cariotipo fetale e di gravi malattie genetiche, 26 ereditarie e 50+ ad insorgenza de novo, 50 sindromi da microdelezione/microduplicazione e determinazione del sesso fetale



Screening di aneuploidie ed alterazioni cromosomiche strutturali su tutti i cromosomi del cariotipo fetale, 50 sindromi da microdelezione/microduplicazione, gravi malattie genetiche, 26 ereditarie e 50+ ad insorgenza de novo, carrier screening dei genitori e determinazione del sesso fetale

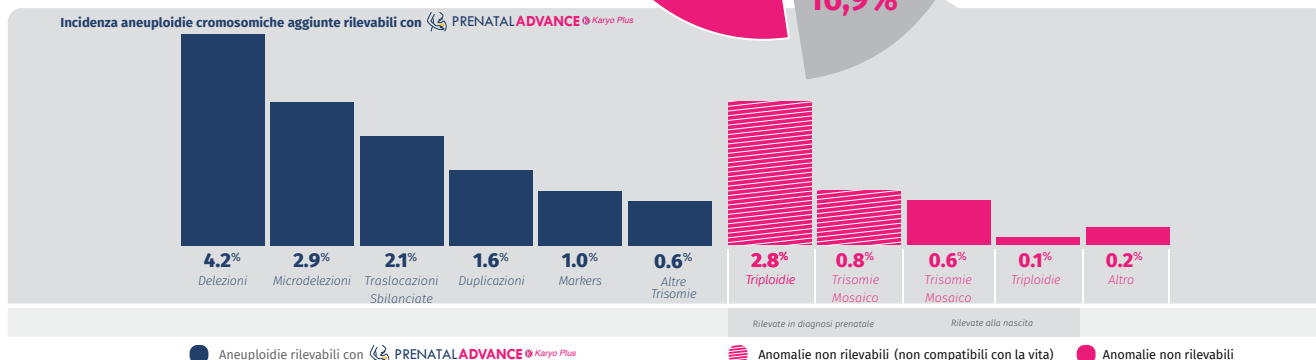
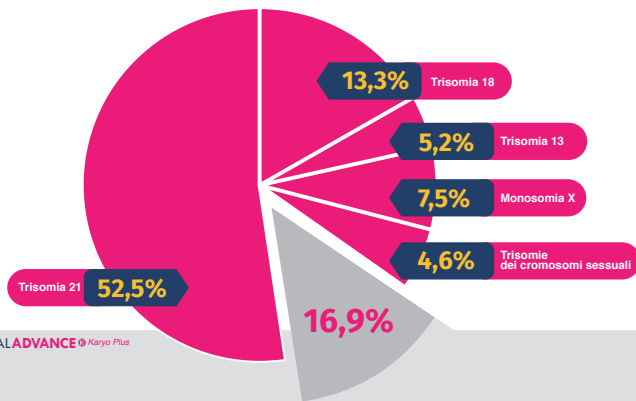
NB. Il test  prevede anche un test di carrier screening per entrambi i genitori per valutare la condizione di portatore per mutazioni correlate a oltre 30 patologie tra le più frequenti nella popolazione italiana.

INDIVIDUA IL 99,1% DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE RILEVATE ALLA NASCITA¹

Tecnologia all'avanguardia in grado di rilevare aneuploidie, alterazioni cromosomiche strutturali (delezioni e duplicazioni) a carico di ogni cromosoma e 50 sindromi da microdelezione/microduplicazione comuni e rare. Aiuta la coppia a rilevare l'eventuale presenza di oltre il 99% delle anomalie cromosomiche rilevabili alla nascita¹, un livello d'approfondimento d'indagine fino ad oggi possibile solo con tecniche di diagnosi prenatale invasiva.

Aneuploidie rilevabili con PRENATAL ADVANCE®

Anomalie non rilevabili



Aneuploidie rilevabili con PRENATAL ADVANCE® Karyo Plus

Anomalie non rilevabili (non compatibili con la vita)

Anomalie non rilevabili

1. Wellesley et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. EurJHumGenet. 2012; 20: 521-526



Sindromi da microdelezione/microduplicazione investigate

SINDROMI DA MICRODELEZIONE / MICRODUPLICAZIONE	REGIONE CITOGENETICA
22q11 deletion syndrome (Velocardiofacial / DiGeorge syndrome)	22q11.2
22q11 duplication syndrome	22q11.2
Cri du Chat Syndrome (5p deletion)	5p15.3
Prader-Willi syndrome (Type 1)	15q11.2-q13.1
Angelman syndrome (Type 1)	15q11.2-q13.1
Prader-Willi Syndrome (Type 2)	15q11.2-q13.1
Angelman syndrome (Type 2)	15q11.2-q13.1v
1p36 microdeletion syndrome	1p36
Wolf-Hirschhorn syndrome (4p16.3 deletion syndrome)	4p16.3
Jacobsen syndrome (11q deletion syndrome)	11q23.3-q24.3
Langer-Giedion syndrome (8q24.1 deletion syndrome)	8q24.11-q24.13
Smith-Magenis Syndrome	17p11.2
Potocki-Lupski syndrome (17p11.2 duplication syndrome)	17p11.2
16p11.2-p12.2 microdeletion syndrome	16p11.2-p12.2
2q33.1 deletion syndrome	2q33.1
16p11.2-p12.2 microduplication syndrome	16p11.2-p12.2
8p23.1 deletion syndrome	8p23.1
8p23.1 duplication syndrome	8p23.1
12q14 microdeletion syndrome	12q14
Miller-Dieker microdeletion syndrome (MDS)	17p13.3
2p15-16.1 microdeletion syndrome	2p15-p16.1
Potocki-Shaffer microdeletion syndrome	11p11.2
18q deletion syndrome	18q22.3-q23
Witteveen-Kolk syndrome (15q24 Deletion)	15q24.2
Rubinstein-Taybi deletion syndrome (16p13.3 deletion syndrome)	16p13.3

Sindromi da microdelezione/microduplicazione investigate

SINDROMI DA MICRODELEZIONE / MICRODUPLICAZIONE	REGIONE CITOGENETICA
1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42
1q43-q44 deletion syndrome	1q43-q44
Glass syndrome (2q32-q33 deletion syndrome)	2q32-q33
17q23.1-q23.2 deletion syndrome	17q23.1-q23.2
2q23.1 microdeletion syndrome	2q23.1
6q25 microdeletion syndrome	6q25.2-q25.3
Phelan-McDermid syndrome (22q13.3 deletion syndrome)	22q13
19q13.11 deletion syndrome	19q13.11
17p13.3 duplication syndrome	17p13.3
3q13.31 deletion syndrome	3q13.31
8q22.1 deletion syndrome	8q22.1
14q22 deletion syndrome (Frias syndrome)	14q22.1-q22.3
1p32-p31 Deletion Syndrome	1p32-p31
5q12 deletion syndrome	5q12
15q25 deletion syndrome	15q25.2-q25.3
Yuan-Harel-Lupski syndrome (17p12-p11.2 duplication)	17p12-p11.2
4q21 deletion syndrome	4q21.1-q22.2
5q14.3 deletion syndrome	5q14.3-q15
2p12-p11.2 deletion syndrome	2p12-p11.2
10q26 deletion syndrome	10q26
3pter-p25 deletion syndrome	3pter-p25
6q24-q25 deletion syndrome	6q24-q25
Kleefstra syndrome (9q34.3 deletion syndrome)	9q34.3
2q37 deletion syndrome	2q37.2
17p13.1 deletion syndrome	17p13.1

IL PIÙ COMPLETO TEST PRENATALE NON INVASIVO

Il test prenatale non invasivo di ultima generazione, tecnologicamente avanzato, che permette di individuare nel feto aneuploidie, alterazioni cromosomiche strutturali (delezioni e duplicazioni) a carico di ogni cromosoma del cariotipo fetale, 50 sindromi da microdelezione/microduplicazione e gravi malattie genetiche, **26** a trasmissione ereditaria e **50+** ad insorgenza de novo. Grazie alla tecnologia di **PrenatalAdvance** è ora disponibile un test che garantisce il più alto grado di informazione ottenibile mediante un esame prenatale non invasivo. Il test include il Carrier Screening per i genitori.

Patologie genetiche a trasmissione ereditaria investigate

GENE	PATOLOGIA
ACADM	Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media
AGXT	Ossalosi o Iperossaluria primitiva
ARSA	Leucodistrofia metacromatica
ATP7B	Malattia di Wilson
BTD	Deficit di biotinidasi
CBS	Omocistinuria
CFTR	Fibrosi cistica
DHCR7	Sindrome di Smith-lemli-Opitz
EMD	Distrofia muscolare Emery-Dreifuss
GAA	Malattia da accumulo di Glicogeno di tipo 2
GALC	Malattia di Krabbe
GALT	Galattosemia
GBA	Malattia di Gaucher di tipo I-II-III-IIIc-fetale

GENE	PATOLOGIA
GJB2	Sordità neurosensoriale non sindromica recessiva di tipo 1A
GJB6	Sordità neurosensoriale non sindromica recessiva di tipo 1B
GLA	Malattia di Fabry
HADHA	Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga
HBB	Beta talassemia/Anemia falciforme
HEXA	Malattia di Tay-Sachs
MEFV	Febbre Mediterranea Familiare
MMACHC	Acidemia metilmalonica con omocistinuria
PAH	Fenilchetonuria
PMM2	Difetto congenito della glicosilazione tipo 1A
SERPINA1	Deficit di alfa-1-antitripsina
SLC26A2	Acondrogenesi di tipo 1B
GJB1	Neuropatia di Charcot-Marie-Tooth legata all'X (CMTX)

Le malattie a trasmissione ereditaria investigate sono le più frequentemente riscontrate nella popolazione italiana.

Patologie genetiche ad insorgenza de novo investigate

GENE	MALATTIE SINDROMICHE
ACTB	Sindrome di Baraitser-Winter
ACTG1	Sindrome di Baraitser-Winter
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz
CHD7	Sindrome di CHARGE
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5
JAG1	Sindrome di Alagille
MECP2	Sindrome di Rett
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1
NSD1	Sindrome di Sotos tipo1
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion
SHH	Holoprosencephaly type 3
SOX9	Acampomelic campomelic dysplasia
ZIC2	Oloprosencefalia tipo 5

GENE	SINDROME DI NOONAN
BRAF	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1
CBL	Sindrome di Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
HRAS	Costello syndrome/Noonan syndrome
KRAS	Sindrome di Noonan /cancers
MAP2K1	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3
MAP2K2	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4
MRAS	Noonan syndrome 11
NRAS	Sindrome di Noonan 6/cancers
PPP1CB	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2
PTPN11	Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)
PTPN11	Sindrome Noonan 1/ Sindrome di LEOPARD/cancers
RAD21	Cornelia de Lange syndrome 4
RAF1	Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2
RIT1	Sindrome di Noonan 8
RRAS2	Noonan syndrome 12
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen
SOS1	Sindrome di Noonan 4

Le mutazioni individuate in questi geni possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, denominate *de novo*, non sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, poichè non ereditarie. La presenza di mutazioni *de novo* in uno dei geni investigati può causare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, autismo, epilessia e/o deficit intellettivi.

Patologie genetiche ad insorgenza de novo investigate

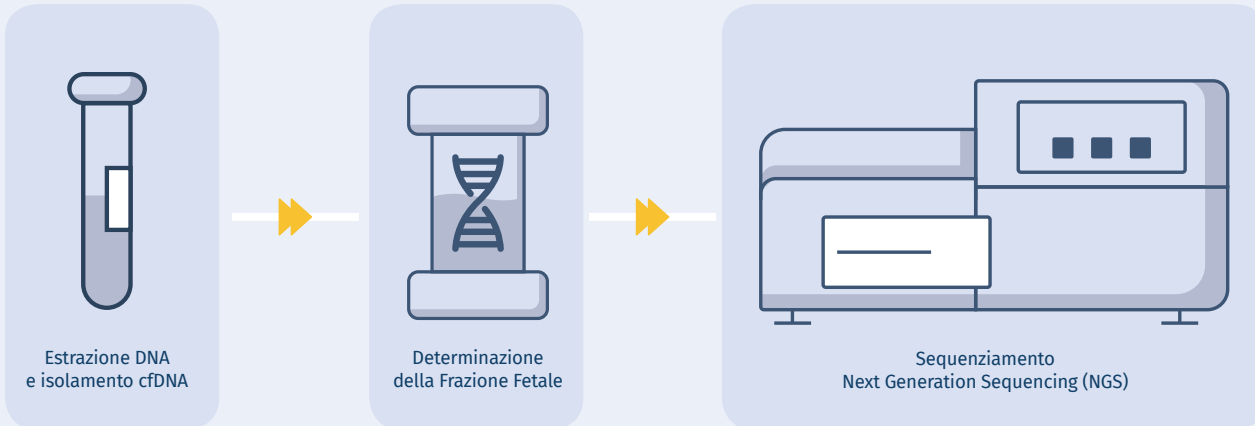
GENE	PATOLOGIE SCHELETRICHE
COL2A1	Acondrogenesi tipo 2
FGFR3	Acondroplasia
	Sindrome CATSHL
	Sindromedi Crouzon con acanthosis nigricans
	Ipocondroplasia
	Sindrome di Muenke
	Displasia tanatofora, tipo I
	Displasia tanatofora, tipo II
COL1A1	Sindrome di Ehlers-Danlos, classica
	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIA
	Osteogenesi imperfetta, tipo I
	Osteogenesi imperfetta, tipo II
	Osteogenesi imperfetta, tipo III
COL1A2	Sindrome di Ehlers-Danlos, forma cardiaco-valvolare
	Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIB
	Osteogenesi imperfetta, tipo II
	Osteogenesi imperfetta, tipo III
	Osteogenesi imperfetta, tipo IV

GENE	CRANIOSINOSTOSI
FGFR2	Sindrome di Antley-Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidogenesi
	Sindrome di Apert
	Sindrome di Crouzon
	Sindromedi Jackson-Weiss
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 1
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 2
	Sindrome di Pfeiffer, tipo 3

Le mutazioni individuate in questi geni possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, denominate *de novo*, non sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, poichè non ereditarie. La presenza di mutazioni *de novo* in uno dei geni investigati può causare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, autismo, epilessia e/o deficit intellettivi.

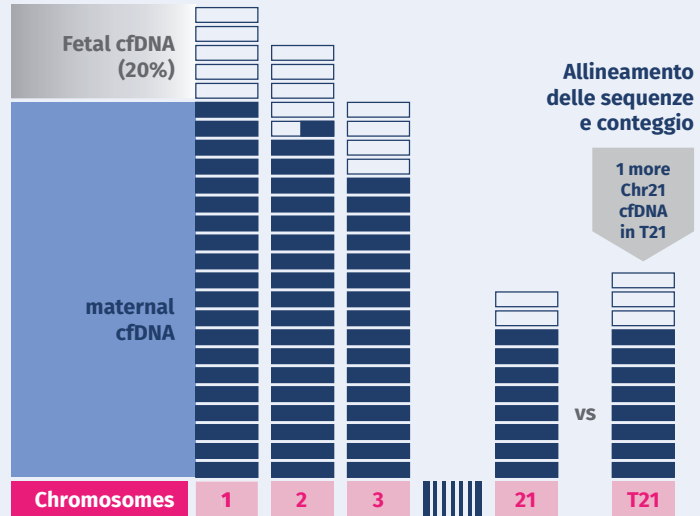
TECNOLOGIA AVANZATA CHE FA LA DIFFERENZA

Avanzata tecnologia di sequenziamento ad elevata risoluzione e sofisticata analisi bioinformatica con algoritmo proprietario, permettono di studiare il cariotipo fetale ed individuare nel feto anche gravi malattie genetiche a trasmissione ereditaria o ad insorgenza *de novo*, il tutto in un'unica analisi.



**Screening di
alterazioni
cromosomiche
numeriche
e strutturali**

**Ricerca di
mutazioni nel
DNA fetale**



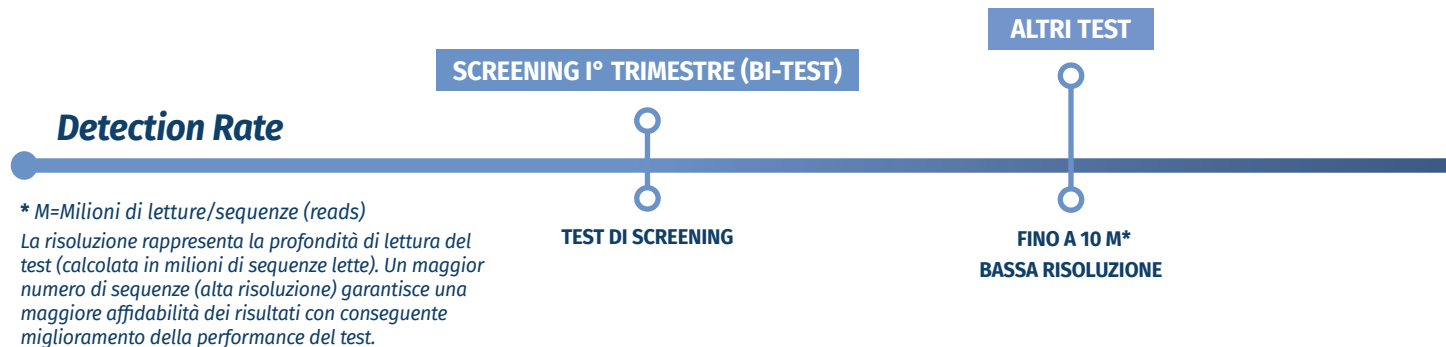
AGTTTGAGCCTGA
ATCTACGATCTACG
GAGTTTGAGCCGT
ATCTACGATCTACC
GAGTTTGAGCCTC



PRENATAL ADVANCE

UNA ELEVATA RISOLUZIONE PER

È un test ad
elevata risoluzione



I VANTAGGI DI UN TEST

ELEVATA SENSIBILITÀ

- Migliore detection rate
- Ridotta incidenza di falsi negativi

ELEVATA SPECIFICITÀ

- Ridotta incidenza di falsi positivi
- Ridotto numero di controlli prenatali invasivi (amniocentesi o villocentesi)

RISULTATI PIÙ AFFIDABILI A BASSA FRAZIONE FETALE

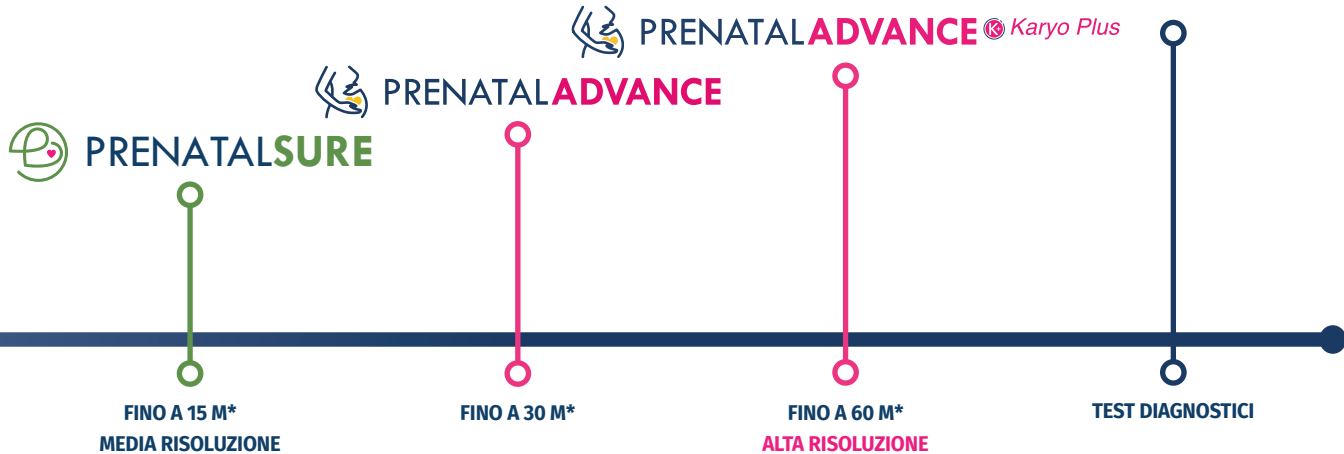
- Migliore detection rate per campioni a bassa FF
- Ridotta incidenza di riprelievi
- Migliore opzione per pazienti ad elevato BMI

MOSAICISMO

- Individua il mosaicismo placentare/fetale
- Minore incidenza di falsi positivi

UNA MIGLIORE PERFORMANCE

AMNIOCENTESI/VILLOCENTESI



NIPT AD ALTA RISOLUZIONE

MIGLIORE QUALITÀ DEL DATO ANALITICO

- Ridotta incidenza di risultati non conclusivi
- Diminuzione dell'incidenza di riprelievi
- Migliore opzione in caso di assunzione di farmaci che incidono sulla qualità del dato analitico (elevato rumore di fondo)

TRASLOCAZIONI

- Rileva sbilanciamenti cromosomici di dimensione ridotta (fino a 2 Mb)
- Migliore detection rate
- Ridotta incidenza di falsi negativi

SBILANCIAMENTI CROMOSOMICI SEGMENTALI

- Migliore performance nel rilevare le anomalie segmentali
- Aumento della sensibilità e specificità
- Minore incidenza di falsi negativi e falsi positivi

MICRODELEZIONI

- Rileva microdelezioni di dimensione ridotta (fino a 2 Mb)
- Migliore detection rate
- Ridotta incidenza di falsi negativi



SEMPLICE

Un prelievo di sangue materno (8-10ml)
dalla 10^a settimana di gestazione



RAPIDO

Risultati in 3 giorni lavorativi



SICURO

Nessun rischio di abortività



SENSIBILE

Tecnologia che permette di rilevare
con affidabilità anomalie cromosomiche
anche a bassa frazione fetale (FF:1%)



AFFIDABILE

Sensibilità >99% - Falsi positivi <0,1%



APPROFONDITO

Rileva anomalie cromosomiche fetali in tutto
il genoma, fornendo risultati molto simili al
cariotipo fetale ottenuto mediante diagnosi
prenatale invasiva

ALTISSIMI STANDARD QUALITATIVI



COMPLETO

Anomalie cromosomiche e malattie genetiche: il più alto livello d'informazione ottenibile in gravidanza mediante screening prenatale non invasivo



AVANZATO

Tecnologie di ultima generazione e sofisticate analisi bioinformatiche



CERTIFICATO

Marcatura CE-IVD per strumenti, reagenti e algoritmo d'analisi



ITALIANO

Eseguito interamente in Italia presso i Laboratori di Genomica: minor rischio di deterioramento dei campioni e qualità dei risultati



VALIDATO

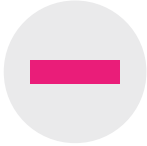
Studi di validazione pre-clinica e clinica eseguiti su ampie coorti di gestanti



GLOBALE

Utilizzato da migliaia di professionisti a livello internazionale

Cosa è riportato nel referto di



Il risultato del test può dare esito **negativo**, e cioè indicare che non sono state rilevate nel feto anomalie cromosomiche o malattie genetiche, nei limiti della metodica utilizzata e sulla base del livello di screening scelto. In tal caso la gravidanza può proseguire senza alcuna necessità di *follow up*.



In alcuni casi il risultato del test può dare esito **positivo**, e cioè indicare che è stata rilevata nel feto un'anomalia cromosomica o una malattia genetica, sulla base del livello di screening scelto. In tali evenienze la gravidanza presenta la necessità di *follow up* mediante diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi o villocentesi) per confermare il risultato ottenuto.

In caso di referto positivo: FOLLOW UP

Amniocentesi o villocentesi e verifica della variante patologica riscontrata

Garanzie e servizi aggiuntivi

- Follow-up gratuito dei risultati patologici (Villocentesi o amniocentesi presso centri convenzionati e studio del cariotipo tradizionale/molecolare)
- Rimborso in caso di esito totalmente non conclusivo
- Consulenza genetica pre-post test inclusa
- RHAdvance gratuito in caso di madre Rh(D)neg e padre Rh(D) pos
- Test completamente made in Italy, kit di prelievo e spedizioni inclusi

Tempi di refertazione

Livelli di approfondimento

3	5	K	3-4 giorni
+	K ⁺		4-5 giorni
G	M	G ⁺	7-10 giorni

Sangue periferico materno

Livelli di approfondimento



Sangue periferico materno e tampone buccale paterno

Livelli di approfondimento



UNA PROCEDURA SEMPLICE



Ordine del Kit



Prelievo
del campione



Spedizione
del campione



Ricezione
del referto

Laboratorio ad elevata specializzazione di rilevanza internazionale, centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare.

Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva nella genetica sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca, si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traduce in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia**
(due sedi: Milano e Roma)



Professionisti con oltre 20 anni di esperienza in genetica e biologia molecolare



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi all'anno



Refertazione rapida:
3 giorni lavorativi



Disponibilità su tutto il territorio italiano



Dipartimento dedicato alla ricerca



Partnership internazionali e con aziende farmaceutiche.



Team di medici **genetisti**



LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020

Milano: Viale L. Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330

E-mail: info@genomicalab.it - www.genomicalab.it

SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162

Pec: info@pec.genomicalab.it

P. IVA e C.F. : 14554101007 - REA: RM - 1530210

