



SYNLAB

NIPT

test su DNA fetale circolante

neoBona[®]

 **panorama**[®]
natera prenatal screen

MaterniT[™]
GENOME

Il test prenatale di SYNLAB non invasivo che utilizza la tecnologia di ultima generazione WGS “Paired-end”

neoBona è un **test di screening prenatale non invasivo** del **DNA fetale** che si basa su una nuova tecnologia di sequenziamento del genoma denominata **“Paired-end” (WGS)**. Il test si effettua con un prelievo di sangue materno dalla **10a settimana** di gravidanza e valuta il rischio delle **principali aneuploidie cromosomiche fetali**: cromosomi **21, 18, 13, X e Y**. L'analisi viene eseguita in Italia presso i laboratori di SYNLAB, con l'impiego di reagenti e software interamente marcati CE. neoBona non comporta alcun rischio per la madre e il feto e si può eseguire su **gravidanze singole, gemellari** e ottenute con **tecniche di fecondazione assistita**, compresa la donazione di gameti.

La tecnologia “Paired-end” (WGS)

La tecnologia **“Paired-end” (WGS Whole Genome Sequencing)** utilizzata dal test neoBona è il frutto dell'unione dell'esperienza di **Synlab**, laboratorio leader europeo nella diagnostica prenatale, e **Illumina**, il leader mondiale nel sequenziamento del DNA di nuova generazione. Questa nuova tecnologia di sequenziamento massivo del genoma consente di misurare la grandezza delle molecole di **DNA libero fetale**. Dato che il DNA fetale è mediamente più corto del DNA materno, il conteggio dei cromosomi sui frammenti più piccoli di DNA libero permette un'analisi più approfondita, **anche con bassa percentuale di frazione fetale**. Per determinare l'esito dell'analisi, neoBona utilizza l'algoritmo di calcolo **TSCORE** che integra diversi parametri per fornire un risultato completamente personalizzato. TSCORE consente una **distinzione più efficace tra casi trisomici e non trisomici** e fornisce risultati in quasi tutti i casi: la ripetizione del prelievo si rende necessaria solo nell'1,5% dei casi.

TSCORE	Conteggio dei cromosomi	Elevata accuratezza nell'analisi del DNA
	Frazione fetale	Calcolo della frazione fetale
	Distribuzione dei frammenti di DNA	Discriminazione tra casi trisomici ed euploidi
	Profondità di sequenziamento	No cut-off per frazione fetale

I Test disponibili per le future mamme

neoBona è un test di screening con validazione clinica che offre ai genitori la possibilità di valutare il rischio di aneuploidie cromosomiche fetali in modo efficace e tempestivo. I risultati sono disponibili in circa 5 giorni lavorativi.

• neoBona Prenatal Test

Valuta il rischio di anomalie nei cromosomi 21, 18 e 13, responsabili delle principali anomalie cromosomiche fetali

• neoBona Advanced Prenatal Test

(Non richiedibile in caso di gravidanza gemellare)
Valuta il rischio di anomalie nei cromosomi 21, 18, 13, X e Y, responsabili delle principali anomalie cromosomiche fetali

neoBona, IL GOLDEN STANDARD DI SYNLAB



- + Test eseguito in Italia presso il Laboratorio HUB di Castenedolo (BS)
- + Garanzia e affidabilità del gruppo SYNLAB: test esclusivo proposto presso tutti i Centri del Gruppo in Europa
- + Realizzato in partnership con Illumina, leader mondiale del settore
- + Utilizzo di software e reagenti Marcati CE come richiesto dalla normativa UE (D.lgs. 332)
- + Totale aderenza alle linee guida ministeriali sui test NIPT
- + Validato con un'ampia casistica di gruppo
Performance of the neoBona test: a new paired-end massively parallel shotgun sequencing approach for cell-free DNA-based aneuploidy screening. Cirigliano, V., Ordoñez, E., Rueda, L., Syngelaki, A. and Nicolaides, K. H. Ultrasound Obstet Gynecol, 49: 460-464. (2017)

neoBona e il servizio SYNLAB

SYNLAB gestisce tutto il servizio che supporta l'analisi di laboratorio:

- per richiedere questo test contattare SYNLAB ai riferimenti presenti in questa brochure;
- in pochi giorni riceverete presso il Vostro studio il kit per effettuare l'analisi e le credenziali per accedere all'area riservata online dove poter gestire le richieste e visionare i referti;
- il ritiro dei campioni avviene attraverso un servizio di logistica nazionale dedicato, direttamente presso il vostro studio;
- una volta effettuata l'analisi, in circa 5 giorni lavorativi il referto è disponibile online al medico.

Perché scegliere neoBona

+ INNOVATIVO

neoBona integra la tecnologia di ultima generazione “Paired-end” con il know-how di Synlab in ambito prenatale per offrire un test completamente innovativo.

+ VALIDATO

neoBona è il test scelto dal Gruppo Synlab, leader in Europa nella diagnostica, come Golden Standard per tutti i suoi centri. Il test è supportato da una validazione clinica pubblicata su “Ultrasound in Obstetrics & Gynecology”.

+ SICURO

Tutte le fasi dell’analisi sono seguite e garantite da Synlab, uno dei pionieri e leader europei nell’ambito dei test prenatali, con una vasta esperienza nel settore.

+ CONSULENZA

neoBona è l’unico test prenatale disponibile che ha il sostegno di un team dedicato di specialisti e genetisti che possono supportare al meglio il medico in qualsiasi esigenza.

L’affidabilità di neoBona

	SENSIBILITÀ	SPECIFICITÀ
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	>99,9% (90/90)	99,8% (409/410)
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	97,4% (37/38)	99,6% (461/463)
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	87,5% (14/16)	>99,9% (485/485)
Monosomia X (Sindrome di Turner)	95% (19/20)	99,0% (483/488)
XX	97,6% (243/249)	99,2% (257/259)
XY	99,1% (227/229)	98,9% (276/279)

Grazie all’analisi del DNA libero fetale, la precisione di neoBona è **molto maggiore rispetto al tradizionale screening combinato di primo trimestre** che si limita a integrare dati ecografici e biochimici.

Queste performance sono rese possibili grazie alla nuova tecnologia di sequenziamento del genoma “Paired-end” (WGS) che ha sostituito la tradizionale tecnica “single read”. Questa tecnica, disponibile esclusivamente presso SYNLAB, permette un’analisi più approfondita del DNA libero attraverso una “doppia lettura” che migliora la distinzione tra DNA fetale e DNA materno e l’accuratezza nell’analisi delle aneuploidie cromosomiche.

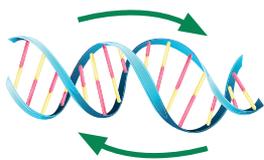
Per consultare la bibliografia completa e i riferimenti scientifici dei dati riportati: www.testneobona.it

test WGS tradizionali



Tecnologia “single-read WGS”

neoBona®



Tecnologia “paired-end WGS”

Altre informazioni da sapere sul test

- neoBona è un test di screening e non è destinato né approvato per la diagnosi, né per il rilevamento delle trisomie a mosaico, le trisomie parziali, le traslocazioni, le mutazioni puntiformi, i difetti di metilazione o altri difetti non specificatamente elencati e ricercati.
- neoBona è soggetto a limitazioni, ad esempio risultati falsi negativi o falsi positivi. I feti con un numero normale di cromosomi euploidi (non trisomico) possono talvolta essere classificati come “compatibili con la presenza di trisomia” (risultato falso positivo).
- Un risultato del test “compatibile con la presenza di trisomia” e/o deve sempre essere confermato con una diagnosi prenatale invasiva (es. amniocentesi), l’analisi del cariotipo fetale e l’esame ecografico.
- Non tutte le trisomie sono rilevate: in rare occasioni, un feto con un’aneuploidia potrebbe essere classificato come “compatibile con l’assenza di aneuploidia” (risultato falso negativo).
- Un risultato normale del test non esclude la possibilità che il feto possa avere altre anomalie cromosomiche o anomalie congenite, né può garantire un feto sano.
- Circa il 2% di tutte le gravidanze presentano mosaicismo placentare: situazione in cui le cellule della placenta presentano anomalie cromosomiche mentre il feto è normale o viceversa. Questo significa che in questi casi esiste la possibilità che i cromosomi del feto non corrispondano ai cromosomi del DNA circolante analizzato dal test neoBona.
- I risultati del test neoBona devono sempre essere interpretati alla luce di altre evidenze cliniche e discussi assieme al medico.

Bibliografia neobona:

- Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119:890–901.
- Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med* 2014;370:799-808.
- Cirigliano et al. Performance evaluation and clinical implementation of the NeoBona test, a new paired-end MPSS approach for cfDNA based prenatal screening of common chromosome aneuploidies. *Prenatal Diagnosis* 2016, 36, 23–84.
- Cirigliano et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
- Cirigliano V, Ordonez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaidis KH. Performance evaluation of the NeoBona test, a new paired-end massive parallel shotgun sequencing approach for cfDNA based aneuploidy screening. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. DOI:10.1002/uog.17386.
- Futch T et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. *Prenat Diagn.* 2013;33:569–574.
- Rava RP et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014;60:243–250.
- Sehnert AJ et al. Optimal detection of fetal chromosomal abnormalities by massively parallel DNA sequencing of cell-free fetal DNA from maternal blood. *Clin Chem.* 2011;57:1042–1049.
- Srinivasan A et al. Noninvasive detection of fetal subchromosome abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. *Am J Human Genet* 2013;92:1–10.
- SYNLAB clinical performance data.

Per maggiori info: www.testneobona.it

La nuova generazione dello screening prenatale non invasivo su DNA fetale

Panorama è un test di screening prenatale non invasivo su DNA fetale che consente di valutare il rischio delle principali **anomalie cromosomiche fetali relative ai cromosomi 21, 18, 13, X e Y, la triploidia e 5 microdelezioni** cromosomiche (Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Angelman, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome Cri-du-chat e Delezione 1p36). Il test è richiedibile su gravidanze singole, non su gravidanze gemellari.. Per effettuarlo è sufficiente un semplice prelievo di sangue della madre già dalla **9a settimana di gravidanza**. Panorama appartiene alla generazione di test di screening non invasivi (NIPT) che analizza il DNA fetale mediante una metodica SNP (Single Nucleotide Polymorphism).

DNA fetale e Metodica SNP

Test Panorama isola il **DNA libero fetale** circolante nel sangue materno (“frazione fetale”) ed estrapola l’esatta sequenza del DNA fetale per ogni cromosoma, attraverso il sequenziamento di **oltre 13.000 SNPs**.

Il risultato del test è un rischio personalizzato di possibile presenza di aneuploidie, calcolato in base a dati genetici del feto elaborati con le notizie cliniche della mamma, grazie all’algoritmo NATUS® dell’azienda americana NATERA.

Il test può valutare anche il rischio del feto di essere portatore di anomalie sui cromosomi delle sesso, di Triploidia e di 5 Microdelezioni che sono **perdite di microframmenti di DNA nel corredo genetico**.

Si tratta di patologie indipendenti dall’età materna con una incidenza variabile (es. la Sindrome di DiGeorge ha un’incidenza simile alla fibrosi cistica) e che non vengono ricercate durante le normali tecniche invasive di routine.

I Test disponibili per le future mamme

- **Test Panorama DG**

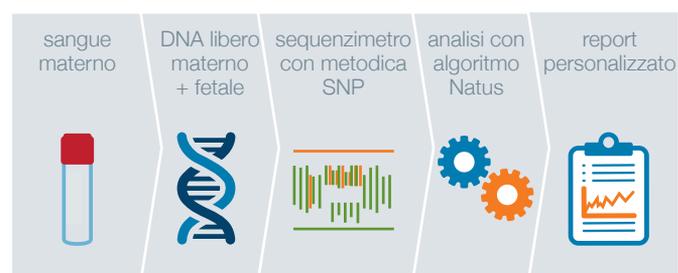
(solo per gravidanze singole, non da ovodonazione)

Valuta il rischio delle principali anomalie cromosomiche fetali (Sindrome di Down, Trisomie 18 e 13, eventuali anomalie a carico dei cromosomi del sesso, triploidia) e della Microdelezione 22q11.2 (Sindrome di DiGeorge).

- **Test Panorama PLUS**

(solo per gravidanze singole, non da ovodonazione)

Valuta il rischio delle principali anomalie cromosomiche fetali (Sindrome di Down, Trisomie 18 e 13, eventuali anomalie a carico dei cromosomi del sesso, triploidia) e di 5 Microdelezioni (22q11.2, 1p36, Cri-du-Chat, Angelman, Prader-Wil).



Panorama e il servizio SYNLAB

SYNLAB gestisce tutto il servizio che supporta l’analisi di laboratorio:

- per richiedere questo test contattare SYNLAB ai riferimenti presenti in questa brochure;
- in pochi giorni riceverete presso il Vostro studio il kit per effettuare l’analisi e le credenziali per accedere all’area riservata online dove poter gestire le richieste e visionare i referti;
- il ritiro dei campioni avviene attraverso un servizio di logistica nazionale dedicato, direttamente presso il vostro studio;
- una volta effettuata l’analisi, in circa 10 giorni lavorativi il referto è disponibile online al medico.

Perché scegliere Panorama

+ PRECISO

Grazie alla metodica SNP permette di discriminare il DNA del feto da quello della mamma e quindi riduce il rischio di risultati falsamente positivi a causa di anomalie genetiche materne.

+ PRECOCE

È il test più precoce: si può fare già dalla 9° settimana di gravidanza con un prelievo di sangue della madre. Il referto è disponibile in circa 10 giorni lavorativi.

+ VALIDATO

Panorama è l'unico test prenatale che è stato validato oltre che per le aneuploidie cromosomiche anche per il pannello di 5 microdelezioni.

+ REFERTO

Come indicato dalle linee guida nazionali, nel referto viene indicata la percentuale di frazione fetale e l'esito viene espresso in termini di "rischio" e non come "positivo/negativo".

Un test sicuro e affidabile

Di seguito i risultati di performance ottenuti della validazione interna di Natera e dai dati disponibili in letteratura sia per la ricerca di aneuploidie che per la ricerca di microdelezioni:

Cromosoma	Sensibilità	Specificità
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	>99%	>99%
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	98,20%	>99%
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	>99%	>99%
Monosomia X (Sindrome di Turner)	94,70%	>99%
Triploidia	>99.%	>99%
Microdelezione	Sensibilità	Specificità
Delezione 22q11.2 (DiGeorge)	90.0%	>99%
Angelman	95.5%	>99%
Cri-duChat	>99%	>99%
1p36 Deletion	>99%	>99%
Prader-Willi	93.8%	>99%

- Test Panorama ha **ottime performance nel rilevare patologie associate ad anomalie cromosomiche** grazie alla tecnica SNP.
- Anche con **basse percentuali di frazione fetale** Test Panorama riesce ad avere le stesse performance con il più basso tasso di falsi negativi (0,7%) per le aneuploidie più comuni, rispetto a prodotti simili sul mercato.*
- Affidabilità massima nel determinare il **sex del feto**: fino ad oggi non è mai stato riscontrato un errore da parte di Test Panorama nella previsione.

Altre informazioni da sapere sul test

- Test Panorama è un test di screening: anche se le sue sensibilità sono molto elevate, il rischio di falsi negativi non è del tutto escludibile.
- Test Panorama non sostituisce esami diagnostici conclusivi come quelli di citogenetica invasiva (amniocentesi e villocentesi): un risultato positivo del Test Panorama va confermato mediante indagine invasiva prima di interrompere una gravidanza o modificarne il percorso clinico.
- Test Panorama non può determinare anomalie a carico di altri cromosomi oltre a quelli indagati; non è inoltre possibile diagnosticare riarrangiamenti cromosomici e mosaicismi fetali.
- Un esito negativo al test non può escludere la presenza di tutte le anomalie cromosomiche fetali e quindi non può garantire completamente un feto sano.
- Circa il 2% di tutte le gravidanze presentano mosaicismi placentare: situazione in cui le cellule della placenta presentano anomalie cromosomiche mentre il feto è normale o viceversa. Questo significa che in questi casi esiste la possibilità che i cromosomi del feto non corrispondano ai cromosomi del DNA circolante analizzato dal test Panorama
- Nei rari casi in cui il Test Panorama non raggiunge un esito conclusivo a causa della bassa percentuale di frazione fetale, la ripetizione del test è gratuita.

Bibliografia

- American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Position Statement, Jul 2016.
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #640, Sept 2015.
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG/SMFM), #163, May 2016.
- Bianchi et al. N Engl J Med 2014;370:799-808.
- Bianchi et al. Obstet Gynecol. 2012 May;119(5):890-901.
- Canick, et al. Prenatal Diagnosis 2013, 33, 1-8.
- Commercial protocol not validated; Illumina marketing materials cite "Srinivasan et al. Am J Hum Genet. 2013 Feb 7; 92(2): 167-176" which does not match number of reads used in commercial testing.
- Curnow et al. Am J Obstet Gynecol. 2015 Jan;212(1):79.e1-9
- Futch et al. Prenat Diagn 2013;33:569-74.
- Hegelson et al. Prenatal Diagnosis. 2015, 35, 1-6.
- Internal data, Natera
- Juneau et al. Fetal Diagn Ther. 2014;36(4):282-6.
- K Dahl, et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2011;38:145.
- Kim et al. Prenatal Diagnosis 2015, 35, 810-815.
- Mazloom et al. Prenat Diagn 2013;33:591-7.
- Nicolaides et al. Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7.
- Nicolaides et al. Prenat Diagn. 2013 June;33(6):575-9.
- Palomaki et al. Genet Med. 2011 Nov;13(11):913-20.
- Palomaki et al. Genet Med. 2012 Mar;14(3):296-305.
- Palomaki, et al. Genetics in Medicine 2017; DOI:10.1038/gim.2016.194.
- Pergament et al. Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8.
- Porreco et al. Am J Obstet Gynecol 2014;210.
- Ryan et al. Fetal Diagn Ther. 2016;40(3):219-223.
- Samango-Sprouse et al. Prenat Diagn. 2013;33:1-7.
- Sehnert et al. MolecularDiagn and Gene 2011.
- Simon et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46(4):506-7.
- Stokowski et al. Prenat Diagn. 2015 Oct; DOI: 10.1002/pd.4686.
- Veri_ marketing materials, 2016.
- Verinata white paper. Analytical validation of the Veri_ prenatal test. 2012.
- Wang et al. Clinical Chemistry 60:1, 251-259, 2014.
- Wapner et al. Am J Obstet Gynecol. 2014; DOI: 10.1016/j.ajog.2014.11.041.
- Wright et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 48-54.

Il test prenatale non invasivo per anomalie cromosomiche fetali in tutto il genoma

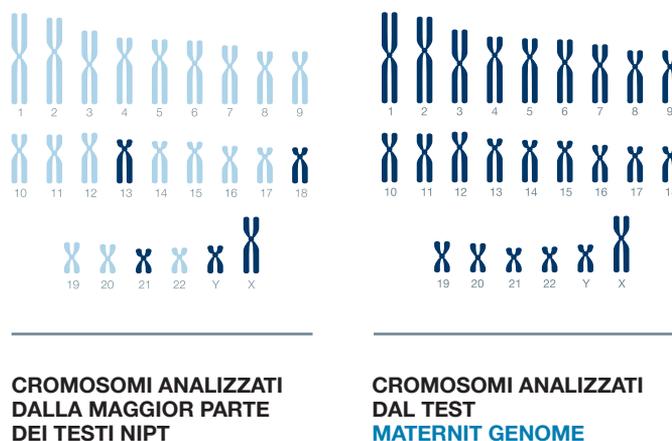
MaterniT GENOME è il test prenatale non invasivo del DNA fetale **in grado di analizzare tutti i cromosomi fetali**, per evidenziare il rischio di eventuali aneuploidie cromosomiche, perdite di materiale cromosomico superiore a 7 MB e 8 microdelezioni.

Si tratta di un test di screening NIPT con validazione clinica che può **offrire un livello di analisi molto avanzato su tutto il cariotipo**, grazie alla profondità di analisi e all'innovativa tecnologia di sequenziamento.

Il test si esegue **dalla 10a settimana di gravidanza** con un semplice prelievo di sangue. MaterniT GENOME si può effettuare su gravidanze singole o ottenute con tecniche di fecondazione assistita, non su gravidanze gemellari.

Sequenziamento del genoma

MaterniT GENOME utilizza una metodica di sequenziamento massivo del genoma ed è in grado di analizzare la maggior parte delle delezioni cromosomiche maggiori o uguali a 7 Mb: questo lo rende uno dei test prenatali non invasivi più completi e affidabili oggi disponibili. La specificità per determinate microdelezioni e per eventi inerenti al genoma maggiori o uguali a 7 Mb è stata verificata usando 1.060 campioni di plasma materno. Nessun falso positivo è stato identificato in questa popolazione, dando una specificità > 99,9%. L'esame viene eseguito in collaborazione con la company americana Sequenom Laboratories.



Cosa analizza il test

ANEUPLOIDIE AUTOSOMICHE

- Trisomia 21 (sindrome di Down)
- Trisomia 18 (sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (sindrome di Patau)
- Tutte le aneuploidie degli altri autosomi

ANEUPLOIDIE CROMOSOMI SESSUALI

- Sesso fetale
- Monosomia X (sindrome di Turner)
- XYY (sindrome di Jacobs)
- XXY (sindrome di Klinefelter)
- XXX (sindrome della tripla X)

PERDITE O AGGIUNTE DI DNA ≥ 7 MB IN TUTTO IL GENOMA

8 MICRODELEZIONI RESPONSABILI DI SIDROMI QUALI:

- Sindrome di DiGeorge,
- Sindrome di Prader-Willi
- Sindrome di Jacobsen
- Sindrome di Langer-Giedion
- Sindrome Cri-du-chat
- Sindrome Wolf-Hirschhorn
- Sindrome da delezione 1p36
- Sindrome di Angelman

in collaborazione con
sequenom

MaterniT GENOME e il servizio SYNLAB

SYNLAB gestisce tutto il servizio che supporta l'analisi di laboratorio:

- per richiedere questo test contattare SYNLAB ai riferimenti presenti in questa brochure;
- in pochi giorni riceverete presso il Vostro studio il kit per effettuare l'analisi e le credenziali per accedere all'area riservata online dove poter gestire le richieste e visionare i referti;
- il ritiro dei campioni avviene attraverso un servizio di logistica nazionale dedicato, direttamente presso il vostro studio;
- una volta effettuata l'analisi, in circa 10 giorni lavorativi il referto è disponibile online al medico.

Perché scegliere MaterniT GENOME

+ AVANZATO

MaterniT GENOME ha una **profondità di lettura fino a 7 Megabasi**, superiore quindi al cariotipo condotto con tecniche di citogenetica classica (amniocentesi e villocentesi) che normalmente legge fino a 10 Megabasi.

+ INNOVATIVO

La formula di questo test è completamente innovativa e consente di **identificare più del 95% delle delezioni o duplicazioni** maggiori o uguali a 7 Mb dell'intero genoma umano con un semplice prelievo di sangue materno.

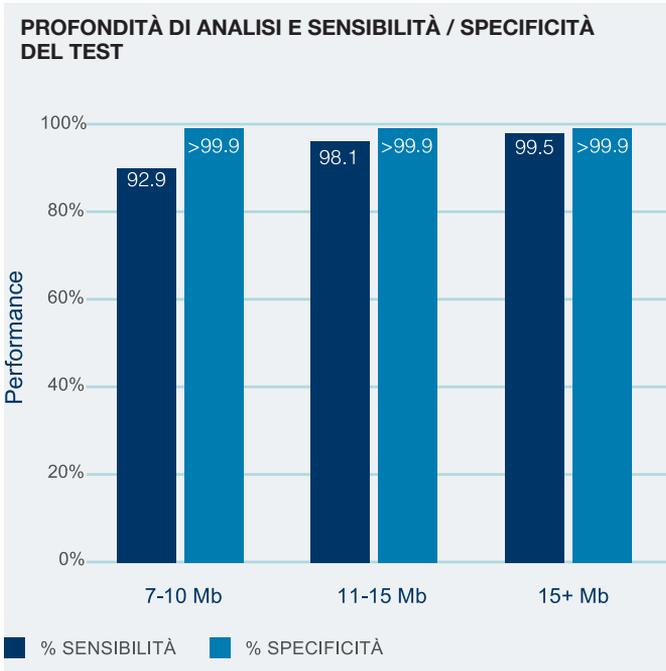
+ METODICA

Il test MaterniT GENOME associa una **tecnologia all'avanguardia** fornita da Sequenom con un'analisi approfondita per offrire il maggior numero di informazioni ottenibili da un test NIPT.

+ VALIDAZIONE

La **convalida di MaterniT GENOME** poggia su un precedente approccio elaborato da Sequenom su tutto il genoma che ha confermato le altissime performance del test (analisi di oltre 175.000 campioni).

Performance del test:



CONFRONTO TRA IL TEST NIPT MATERNiT GENOME E IL CARIOTIPO SU MATERIALE DELETA

	Test cariotipo su materiale fetale	MaterniT GENOME
Analizza ciascun cromosoma	✓	✓
Richiede una procedura invasiva	✓	✗
Rileva traslocazioni ampie, non bilanciate	✓	✓
Rileva cromosomi marcatori	✓	✓
Rileva traslocazioni bilanciate o inversioni	✓	✓
Rileva aggiunte/perdite cromosomiche fino a 7 Mb (*)	✗	✓
Rileva microdelezioni specifiche	✓	✗
Rileva triploidie	✓	✗
Considerato diagnostico	✓	✗

Altre informazioni da sapere sul test

- Sebbene i risultati del test MaterniT GENOME siano notevolmente accurati, risultati discrepanti, inclusa una previsione sbagliata del sesso del feto, possono originarsi a causa di: mosaicismi o neoplasia placentare, materna o fetale, vanishing twins, precedente trapianto d'organo materno e altre cause. Il test del DNA libero circolante (cfDNA) non sostituisce l'accuratezza e la precisione della diagnosi prenatale con CVS o amniocentesi.
- Il test MaterniT GENOME è un test di screening pertanto in caso di risultato positivo viene suggerita diagnosi prenatale invasiva per la conferma dei risultati del test.
- Un risultato del test MaterniT GENOME negativo non garantisce completamente un feto sano.
- Il test MaterniT GENOME non identifica con accuratezza triploidie fetali, riarrangiamenti bilanciati o l'ubicazione precisa di duplicazioni o eliminazioni sub-cromosomiche; questi possono essere identificati solamente tramite la diagnosi prenatale con CVS o amniocentesi.
- I risultati di questo test, inclusi i vantaggi e le limitazioni, dovranno essere discussi con un medico qualificato. Le decisioni di gestione della gravidanza, inclusa l'interruzione di quest'ultima, non dovranno basarsi solo sui risultati di questo test.

Bibliografia

- Zhao C, et al. Clin Chem. 2015 Apr;61(4):608-616.
- Helgeson J, et al. Prenat Diagn. 2015 Jun 18. doi: 10.1002/pd.4640. [Epub ahead of print.]
- Palomaki GE, et al. Genet Med. 2011;13(11):913-920.
- Tynan J, et al. Karyotype-level noninvasive prenatal testing by sequencing of circulating cell-free DNA from maternal plasma. Poster presented at International Society of Prenatal Diagnosis Annual Meeting. July 2015
- Palomaki GE, et al. Genet Med. 2012;14(3):296-305.
- Mazloom AR, et al. Prenat Diagn. 2013;33(6):591-597.

TEST SU DNA FETALE:

un'offerta completa per ogni tipo di esigenza

	 Test di SYNLAB eseguito in Italia!	 natera prenatal screen	 GENOME
SETTIMANA GESTAZIONALE	Dalla 10 ^a settimana	Dalla 9 ^a settimana	Dalla 10 ^a settimana
TECNICA DI ANALISI	MASSIVE PAEALLEL SEQUENCING (PAIRED-END)	SNP BASED SEQUENCING	MASSIVE PARALLEL SEQUENCING
CHI PUÒ ACCEDERE AL TEST	GRAVIDANZE SINGOLE, GEMELLARI AUTOLOGHE E NON	GRAVIDANZE SINGOLE AUTOLOGHE	GRAVIDANZE SINGOLE AUTOLOGHE E NON
CROMOSOMI INDAGATI	21, 18, 13, X e Y (X e Y non per gravidanze gemellari)	21, 18, 13, X, Y e TRIPLOIDIA	TUTTI
GRAVIDANZE GEMELLARI	✓	✗	✗
GRAVIDANZE OVODONAZIONI	✓	✗	✓
ANALISI MICRODELEZIONI	✗	✓	✓
DELEZIONI E DUPLICAZIONI	✗	✗	✓
VALIDAZIONE CLINICA	✓	✓	✓



Un grande network
al servizio della vostra salute

www.synlab.it

Per ulteriori informazioni e per richiedere i test:

Assistenza Medici e Specialisti:

tel. 030 2316777 - assistenza.specialisti@synlab.it

www.specialisti.synlab.it

Assistenza Laboratori e Strutture Service:

tel. 030 3546647 - assistenza.clienti@synlab.it

Si declina qualsiasi responsabilità per l'attualità, correttezza, completezza o qualità delle informazioni riportate in questa brochure. Copyright 2018 SYNLAB Italia.