Analisi prenatale del **cariotipo fetale** su sangue materno a partire dalla **decima settimana**.

Esito in 48h con marcatura CE-IVD

CE IVD

Vera®

PRENATAL TEST

è il test prenatale non invasivo, unico in Italia con intero processo a marcatura CE - IVD in grado di rilevare le aneuploidie più comuni

Il **Vera Prenatal Test®** mediante l'analisi del DNA fetale circolante presente nel sangue materno, permette di valutare la presenza di **aneuploidie** fetali comuni in gravidanza.

CROMOSOMA	SENSIBILITÀ	FALSI NEGATIVI	SPECIFICITÀ	FALSI POSITIVI
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	>99,9%	<0,1%	>99,9%	<0,1%
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	>99,9%	<0,1%	>99,9%	<0,1%
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	>99,9%	<0,1%	>99,9%	<0,1%
Monosomia X (Sindrome di Turner)	>99,9%	<0,1%	>99,9%	<0,1%
XX (sesso femminile)	99%	1%	99%	1%
XY (sesso maschile)	99%	1%	99%	1%
XXX / XXY / XYY	Non è possibile fare un calcolo per dati limitati			

Il risultato finale del test sarà POSITIVO o NEGATIVO senza alcun dato in percentuale

Esito 24/48 h lavorative dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test

A differenza di altri laboratori, il nostro centro non invia il campione in Cina o in America, ma lo analizza direttamente nei propri laboratori.

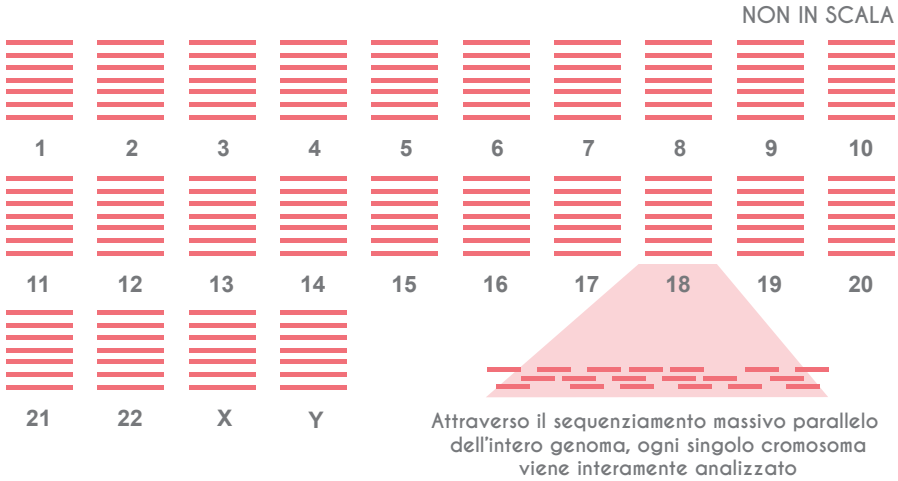
Vera PRENATAL TEST è più affidabile rispetto alle altre procedure di screening prenatale grazie al sequenziamento massivo parallelo dell'intero genoma

Metodica

L'indagine viene eseguita utilizzando la NGS, Next Generation Sequencing, tecnologia di biologia molecolare di ultima generazione. Le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono amplificate e successivamente quantizzate mediante sofisticate analisi bioinformatiche al fine di determinare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche.

Modalità di esecuzione

Il test viene eseguito mediante un semplice prelievo di sangue della gestante senza comportare alcun rischio per la salute del feto. Tale prelievo può essere eseguito a partire dalla **10ª settimana** di gestazione.



Indicazioni

- Gravidanze in cui è controindicata la diagnosi prenatale invasiva (es. rischio di aborto spontaneo);
- Gravide che non intendono eseguire test invasivi (villocentesi o amniocentesi);
- Positività ai test di screening del primo o secondo trimestre;
- Quadro ecografico di anomalie fetali suggestive di aneuploidia;
- Anamnesi personale/familiare positiva per anomalie cromosomiche.
- Età materna avanzata (>35 anni);
- Età paterna avanzata (>40 anni);

Benefici

- Minor tasso di fallimento del test
- Analisi rapida
- Capacità di ampliare il pannello di malattie genetiche investigate

Altre NIPT

- Alto tasso di fallimenti
- Processo di analisi più complesso e lento
- Non permette di analizzare altre patologie
- Richiesta di maggiore frazione fetale

CE IVD Illumina

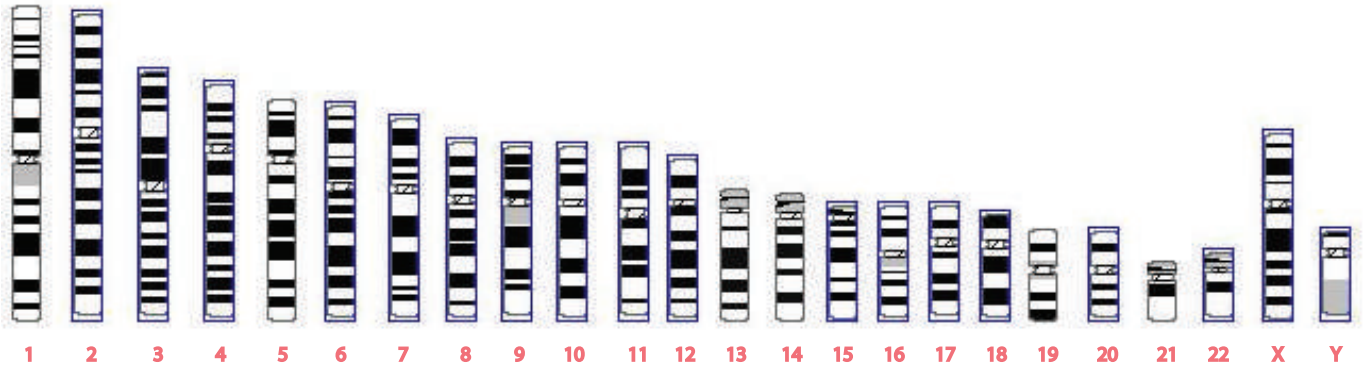
Flusso di lavoro completamente automatizzato e certificato
Possibilità di lavorare centinaia di campioni al giorno

Vera+Plus®

CE IVD

è il test prenatale non invasivo che permette lo studio di tutti i cromosomi fetali

Il **Vera Plus®**, rappresenta un ulteriore livello di approfondimento. Questo test è quello che più si avvicina al risultato ottenibile con l'amniocentesi in quanto permette di rilevare le aneuploidie di tutti i cromosomi (cariotipo fetale) ed inoltre permette di individuare le duplicazioni e/o le delezioni segmentali e/o le traslocazioni segmentali su tutto l'assetto cromosomico di dimensioni superiori a 7Mb.



Vera+Plus®

Altri NIPT

Il test presenta un'accuratezza elevata (99,9%) nell'identificare alterazioni fetali anche in campioni con bassa FF frazione fetale (2% < FF < 4%).

Vera®+Plus è il test prenatale eseguito in sede, semplice e sicuro, a partire dalla 10ª settimana di gestazione

Vera®+Plus® prevede due livelli di indagine:

1

Anomalie cromosomiche	Sindrome	Incidenza	Anomalie cromosomiche	Sindrome	Incidenza
Trisomia 21	Down	1/700	XXX	Trisomia X	1/10.000
Trisomia 18	Edwards	1/5.000	XXY	Klinefelter	1/1.000
Trisomia 13	Patau	1/16.000	XYY	Jacobs	1/1.000
Monosomia X	Turner	1/2.500			

Esito 48 h lavorative dall'arrivo del campione in sede

Il primo livello del **Vera Plus®**, consente l'analisi delle aneuploidie più frequenti (**13, 18, 21, X, Y**). L'esito del test viene fornito in **24/48 h** lavorative dall'arrivo del campione in sede.

2 Analisi delle aneuploidie cromosomiche meno diffuse a carico di tutti i cromosomi

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22

Esito entro 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede

Il secondo livello di approfondimento del **Vera Plus®**, consente l'analisi delle alterazioni a carico di tutti i cromosomi del feto. L'esito del test viene fornito in **7 giorni lavorativi** dall'arrivo del campione in sede.

Il risultato finale del test sarà POSITIVO o NEGATIVO senza alcun dato in percentuale

microdelezioni

Vera® PRENATAL TEST CE IVD + Vera® +Plus CE IVD

approfondimento diagnostico per 10 sindromi causate da microdelezioni che può essere aggiunto al Vera Prenatal Test® e al Vera Plus®

Il pannello delle microdelezioni rappresenta un ulteriore approfondimento diagnostico che può essere aggiunto al **Vera Prenatal Test®** e al **Vera Plus®** e permette di rilevare 10 sindromi causate da microdelezioni con una risoluzione fino a 3,5 Mb. L'assenza di un tratto cromosomico di piccole dimensioni con conseguente perdita di informazione genica determina alterazioni associate a sindromi di importanza clinica variabile a seconda del cromosoma coinvolto, della regione cromosomica interessata e delle relative dimensioni.
Le sindromi da microdelezioni analizzabili insieme al **Vera Prenatal Test®** e al **Vera Plus®** sono:

Sindromi da microdelezione	Regione cromosomica		Prevalenza (alla nascita)
Sindrome DiGeorge	delezione	22q11.2	1/2.000 - 1/4.000
Sindrome Cri-du-chat	delezione	5p15.3	1/15.000 - 1/50.000
Sindrome di Prader-Willi	delezione	15q11.2	1/25.000
Sindrome Angelman	delezione	15q11.2	1/10.000 - 1/20.000
Sindrome da delezione 1p36	delezione	1p36	1/5.000 - 1/10.000
Sindrome di Wolf-Hirschhorn	delezione	4p16.3	1/20.000 - 1/50.000
Sindrome di Jacobsen	delezione	11q23-q24.3	1/100.000
Sindrome di Langer-Giedion	delezione	8q24.11-q24.13	1/200.000
Sindrome di Smith-Magenis	delezione	17p11.2	1/15.000 - 1/25.000
Sindrome da Brachidattilia-deficit cognitivo	delezione	2q37	1/10.000

Il risultato finale del test sarà POSITIVO o NEGATIVO senza alcun dato in percentuale

Esito entro 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test

L'assenza della microdelezione tuttavia non esclude la presenza della malattia che potrebbe essere causata da altri meccanismi genetici, ma ne riduce fortemente la probabilità.

Vera+Plus microdelezioni a confronto con lo studio tradizionale del cariotipo fetale e con gli altri test NIPT

	Vera+Plus microdelezioni	Altri NIPT	Cariotipo fetale tradizionale
Procedura non invasiva	●	●	●
Analisi di ogni cromosoma	●	●	●
Test diagnostico	●	●	●
Markers cromosomici	●	●	●
Traslocazioni sbilanciate	●	●	●
Delezioni / Duplicazioni segmentali	●	●	●
Capacità di rilevare anomalie strutturali fino a 7 Mb	●	●	●
Capacità di rilevare anomalie strutturali fino a 10 Mb	●	●	●
Microdelezioni	●	●	●
Aneuploidie a mosaico	●	●	●
Triploidie	●	●	●

Attenzione:

Vera+Plus microdelezioni è un test di screening e nonostante l'elevata sensibilità e specificità dimostrata non può essere considerato un test diagnostico.

Vera® omnia

è il test che permette di analizzare le mutazioni associate a circa 60 patologie

Il **Vera Omnia®**, rappresenta un ulteriore livello di approfondimento associato ai test precedenti, in quanto permette di estendere l'analisi a livello genico e di analizzare le mutazioni associate a circa 60 patologie.

Le malattie investigate comprendono malattie autosomiche recessive ad alta e bassa incidenza e patologie a trasmissione autosomica dominante (de novo). Queste patologie nella maggior parte dei casi, non sono rilevabili dalle indagini ecografiche del I° trimestre (alcune sono rilevabili ecograficamente solamente nel II° e/o nel III° trimestre). Le mutazioni individuate nei geni analizzati possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, non sempre sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionali, poichè possono essere anche non ereditarie. Il **Vera Omnia®**, rileva solo mutazioni a significato patogenetico noto.

Inoltre, a differenza dei NIPT tradizionali, il **Vera Omnia®** identifica malattie genetiche che non hanno alcuna correlazione con l'età materna.

Il risultato finale del test sarà espresso in termini di RISCHIO* senza alcun dato in percentuale

Esito entro 20 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test

*RISCHIO ALTO: indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni investigati.
RISCHIO MODERATO: indica l'identificazione nel feto di una sola mutazione associata ad una patologia ad ereditarietà autosomica recessiva, configurando uno stato di portatore non affetto della patologia.
RISCHIO BASSO: indica che il test non ha rilevato nel feto alcuna mutazione, de novo o ereditata dai genitori, a significato patologico noto.

In caso di un risultato di **RISCHIO ALTO / MODERATO** è richiesto un campione ematico paterno al fine di un'interpretazione ottimale dei risultati.

Vera omnia è il primo test prenatale non invasivo in Europa in grado di rilevare le patologie mendeliane a trasmissione autosomica recessiva e/o a trasmissione autosomica dominante

Malattie ad elevata incidenza	Gene
Fibrosi Cistica	CFTR
Sordità ereditaria tipo 1A	CX26 (GJB2)
Sordità ereditaria tipo 1B	CX30 (GJB6)
Beta Talassemia	HBB
Anemia falciforme	HBB
Fenilchetonuria	PAH

Malattie Sindromiche	Gene
Sindrome di Gaucher	GBA
Sindrome Dubowitz	LIG4-NSUN2
Sindrome di Richner-Hanhart	TAT
Sindrome di Sjögren-Larsson	ALDH3A2
Sindrome di Costello	HRAS
Sindrome di Tay-Sachs	HEXA
Sindrome di PKAN	PANK2
Sindrome della Tripla-H	SLC25A15
Sindrome di Coffin-Lowry	RPS6KA3

Vera omnia analizza le malattie a trasmissione ereditarie con maggiore frequenza riscontrate nella popolazione quali:
Fibrosi Cistica, Beta Talassemia e Sordità ereditaria

Veracemnia e le altre patologie investigate

Malattie Sindromiche	Gene
Niemann-Pick	SMPD1
Oloprosencefalia	SIX3
Sindrome di Alagille	JAG1
Sindrome di CHARGE	CHD7
Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5	HDAC8
Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1	NIPBL
Sindrome di Rett	MECP2
Sindrome di Sotos tipo1	NSD1
Sindrome di Bohring - Opitz	ASXL1
Sindrome di Schinzel - GiedionS	SETBP1

Sindrome di Noonan	Gene
Sindrome Cardio facio cutanea (CFS)tipo 1	BRAF
Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3	MAP2K1
Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4	MAP2K2
Sindrome di Noonan - simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile	CBL
Sindrome di Noonan /cancers	KRAS
Sindrome di Noonan 6/cancers	NRAS
Sindrome di Noonan 1/Sindrome di LEOPARD/cancers	PTPN11
Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)	PTPN11
Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2	RAF1
Sindrome di Noonan 8	RIT1
Sindrome Noonan - simile con capelli caduchi in fase anagen	SHOC2
Sindrome di Noonan 4	SOS1

Patologie scheletriche	Gene
Acondrogenosi tipo 2	COL2A1
Acondroplasia Displasia tanatafora, tipo I Displasia tanatafora, tipo II Ipocondroplasia Sindrome CATSHL Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans Sindrome di Muenke	FGFR3
Osteogenesi imperfetta, tipo I Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV Sindrome di Ehlers - Danlos, classica Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIA	COL1A1
Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV Sindrome di Ehlers - Danlos, forma cardiaco - valvolare Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIB	COL1A2

Craniosinostosi	Gene
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	FGFR2

1. Jenkins LA, et al. Prenat Diagn. 2018 Jan; 38 (1): 44-51.
2. Lyn S. Chitty, et al. PrenatDiagn. 2013;33:555-562.
3. Xiong, L. et al. PrenatDiagn. 2015;35:258-265.
4. Drury, S., et al. AdvExpMedBiol. 2016;924:71-75.
5. Vora, N.L., , et al. GenetMed. 2017;19:1207-1216.
6. Abou Tayoun, A., PrenatDiagn. 2018;38.
7. Lench, N., et al. PrenatDiagn. 2013;33:555-562.
8. de Ligt.J, et al. N Engl J Med.2012;367:1921-9.
9. Rauch A, et al. Lancet. 2012;380:1674-82.

Vera PRENATAL TEST prevede quattro livelli di indagine ed un livello di approfondimento per essere vicino alle esigenze di ogni futura mamma

Il **Vera Prenatal Test®**, rileva le aneuploidie a carico dei cromosomi 13, 18, 21, X ed Y.

Il **Vera Plus®**, rileva le aneuploidie a carico di tutti i cromosomi, duplicazioni, e/o le delezioni segmentali, e/o le traslocazioni su tutto l'assetto cromosomico.

microdelezioni

Le microdelezioni, riguardano l'analisi di 10 patologie associate a microdelezioni e possono essere aggiunte al **Vera Prenatal Test®** e al **Vera Plus®**.

Riguarda l'analisi di geni associati a circa 60 patologie con trasmissione autosomica recessiva, dominante e de novo.

Il Vera®+Plus è il test prenatale non invasivo che permette lo studio di tutti i cromosomi fetali

Prenditi cura del tuo bambino

- Test interamente eseguito nei nostri laboratori in Italia
- Consulenza gratuita con un genetista prima di effettuare il prelievo ed a seguito del referto
- AMES fornirà gratuitamente il kit di spedizione e si occuperà dell'arrivo del campione in sede senza costi aggiuntivi
- In caso di referto positivo AMES eseguirà gratuitamente lo studio del cariotipo fetale sul liquido amniotico o villicoriali
- Il costo del test verrà rimborsato nel caso in cui fosse impossibile ottenere dei risultati conclusivi

AMES Group

NUMERO VERDE 800 586 368

www.centroames.it

Sede operativa Napoli
Via Padre Carmine Fico, 24
80013 - Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax: 081 5224316 pbx
081 8420923 - 081 5227785
081 5227636

Orari sede operativa Napoli:
Lun-Ven 7.30 -13.00/15.00 - 19.00
Sab 7.30 - 12.30 / 14.00 - 18.00
Dom 08.00 - 12.00
e-mail: informazioni@centroames.it

www.veraprenataltest.it

Sede legale ed operativa
Via Mazzini , 3A
20063 - Cernusco sul Naviglio - (MI)

Sede Avellino
Via Brigata Avellino, 30
83100 - Avellino (AV)
Tel.: 0825 784184
labgamma@centroames.it

Sede logistica Piemonte
Via Torino, 57
10036 - Settimo Torinese (TO)