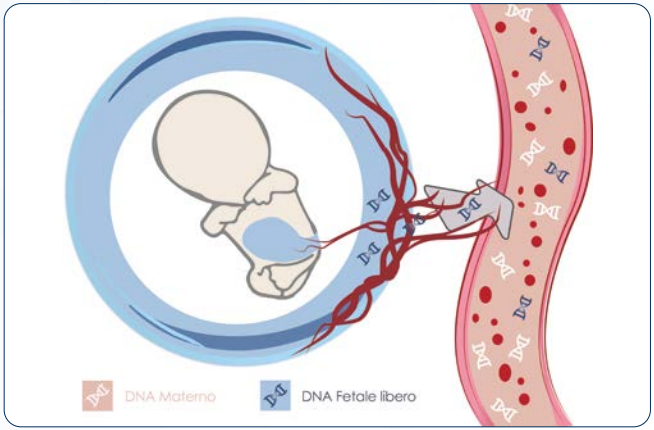
ULTRANIPT

Screening Prenatale Allargato su DNA fetale

110 anomalie cromosomiche con interpretazione clinica

(incluso Sindrome di DiGeorge)

Bioscience Genomics è uno spin-off accademico dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata e di Bioscience Institute Spa, in collaborazione con BGI Europe.



DNA FETALE LIBERO

Durante le prime settimane di gestazione l'embrione è nutrito da un gruppo di cellule (trofoblasto) che contribuirà a formare la placenta; alcune di queste, andando incontro al naturale processo di rinnovamento, rilasceranno frammenti di DNA nel sangue materno.

SCREENING PRENATALE ALLARGATO

Sequenziando l'intero genoma con le tecnologie di nuova generazione (Massively Parallel Sequencing) è possibile analizzare in pochi giorni il DNA fetale libero contenuto nel plasma materno e individuare precocemente eventuali anomalie cromosomiche fetali (anche di piccolissime dimensioni) associate ad un ampio numero di sindromi genetiche.

LA TECNOLOGIA FA LA DIFFERENZA

A differenza dei test su DNA fetale che analizzano solo alcuni cromosomi, o di altri più economici ma privi di un'adeguata validazione clinica, Ultranipt, attraverso il sequenziamento dell'intero genoma ed evolute analisi bioinformatiche, fornisce risultati altamente accurati e una gamma più ampia di anomalie rilevabili: trisomie, monosomie, aneuploidie dei cromosomi sessuali e sindromi da delezione/duplicazione a carico dell'intero corredo cromosomico.

ULTRANIPT è il più completo e accurato test di screening prenatale su DNA libero per la valutazione delle anomalie cromosomiche fetali. Il test è in grado di rilevare fino a 110 anomalie cromosomiche, ma anche di fornire la relativa interpretazione clinica.

Anomalia	Sensibilità	Specificità	VPN
T21	99,17% [1]	99,95% [1]	>99,99% [1]
T18	98,24% [1]	99,95% [1]	>99,99% [1]
T13	>99,99% [1]	99,96% [1]	>99,99% [1]
Delezioni Duplicazioni	>90% [2]	ND	ND
Sesso fetale	99,53% [3]	99,20% [3]	ND
Anomalia	Detection Rate	VPP	VPN
XYY	>99,9% [4]	50,00% [4]	>99,9% [4]
XXY	>99,9% [4]	42,86% [4]	>99,9% [4]
XXX	>99,9% [4]	70,00% [4]	>99,9% [4]
XO	>99,9% [4]	40,00% [4]	>99,9% [4]
RAA [5]	>99,9% [4]	ND	ND

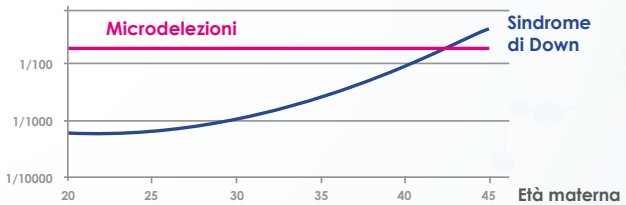
Il test si esegue su un campione di sangue materno, prelevato dopo la 10ª settimana di gestazione.

Il DNA viene sequenziato e analizzato mediante specifici algoritmi di calcolo che permettono la ricerca di anomalie cromosomiche a carico dell'intero genoma.

Con Ultranipt vengono sequenziati milioni di frammenti di DNA, successivamente confrontati con valori di riferimento per ottenere un risultato accurato.

Un'eventuale anomalia potrà essere rilevata, anche se costituita da microscopici difetti nella struttura dei cromosomi analizzati.

LE DELEZIONI SONO PIÙ COMUNI DELLA SINDROME DI DOWN NELLE GESTANTI CON MENO DI 40 ANNI



Snijders, et al.ultrasound ostet gynecol 1999

1. Zhang et al., Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 - Clinical Experience from 146,958 Pregnancies. Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 2015
2. Analisi interne mostrano una sensibilità maggiore del 90% nella rilevazione di sindromi da delezione/duplicazione maggiori di 3Mb con frazione fetale ≥9,5%
3. Pan X, et al. Noninvasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application X-linked disorder counseling. J.Matern Fetal Neonatal Med. 2014 Dec.
4. Jiang et al. Noninvasive Fetal Trisomy test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Medical Genomics. 2012 5:57
5. Rare Autosomal Aneuploidies (aneuploidie autosomiche rare)

SINDROMI RILEVABILI* CON ULTRANIPT110

Sindrome di DiGeorge**
Sindrome di DiGeorge tipo 2**
Sindrome da delezione 1p36
Sindrome da delezione 1p32-p31
Sindrome da delezione 1p31
Sindrome da delezione 1q41-q42
Sindrome da delezione 2p12-p11.2
Sindrome da duplicazione 2q31.1
Sindrome da delezione 2q33.1
Sindrome da delezione 2p16.1-p15
Oloprosencefalia 6
Sindrome da duplicazione 2q35
Malformazione SHFM tipo 5
Sindrome di Dandy-Walker
Sindrome da delezione 3q13.31
Sindrome da duplicazione 3q29
Sindrome da delezione 3q29
Sindrome da delezione 3pter-p25
Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2
Sindrome di Wolf-Hirschhorn
Sindrome da delezione 4q21
Sindrome di Cri du Chat
Sindrome da delezione 5q12
Sindrome da delezione 5q14.3
Sindrome da delezione 6pter-p24
Cordoma
Sindrome da delezione 6q24-q25
Sindrome da delezione 6q11-q14
Monosomia 7q
Sindrome da delezione 7q11.23
Sindrome da duplicazione 7q11.23
Sindrome da delezione 8p23.1
Sindrome da duplicazione 8p23.1
Sindrome da duplicazione 8q22.1
Sindrome da delezione 8q22.1
Sindrome di Langer-Giedion
Sindrome da delezione 8q12.1-q21.2
Monosomia 9p
Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2
Sindrome da delezione 10q26
Sindrome di Potocki-Shaffer
Sindrome WAGR
Sindrome di Jacobsen
Sindrome WAGRO
Sindrome da microdelezione 12q14
Sindrome da delezione 13q14
Sindrome di Frias
Sindrome da delezione 14q11-q22
Sindrome di Levy-Shanske
Monosomia distale 15q
Sindrome di Prader-Willi
Sindrome di Angelman
Ernia diaframmatica congenita
Sindrome da delezione 15q14
Sindrome da duplicazione 15q11-q13
Sindrome da delezione 15q25
Sindrome da delezione 16q22
Sindrome da delezione 16p
Sindrome da delezione 16p13.3
Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2
Sindrome da microdup. 16p11.2-p12.2
Sindrome da duplicazione 17p13.3
Sindrome da delezione 17p13.3
Sindrome di Potocki-Lupski
Sindrome di Smith-Magenis
Sindrome da delezione 17q23.1-q23.2
Sindrome da duplicazione 17q21.31
Sindrome da duplicazione 17q12
Sindrome da delezione 17q12
Sindrome Yuan-Harel-Lupski
Sindrome di De Grouchy
Monosomia 18q
Sindrome da delezione 19q13.11
Oloprosencefalia 1
Sindrome da duplicazione 22q11.2
Sindrome da delezione 22q11.2
Sindrome dell'occhio di gatto
Sindrome da delezione Xp11.3
Sindrome da del. telomerica Xq22.3
Sindrome da delezione Xq28
Sindrome da dup. Xp11.23-p11.22
Sindrome da delezione Xp21
Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28
Sindrome da delezione Xq21

*Le sindromi sopra elencate sono rilevabili solo se causate da delezioni/duplicazioni/aneuploidie cromosomiche.
**Sindromi incluse in tutte le opzioni di analisi Ultranipt.

LA PIÙ AMPIA VALIDAZIONE CLINICA AL MONDO

Ultranipt vanta il più ampio studio mai pubblicato riguardo a un test di screening prenatale su DNA fetale. La precisione di Ultranipt è stata verificata confrontando i risultati dei test eseguiti su ben 112.669 gestanti con quelli di valutazioni diagnostiche prenatali (oppure alla nascita). Nessun altro test al mondo può vantare dati di validazione basati su una casistica così ampia.
I dati ottenuti hanno confermato la capacità del test di individuare le trisomie 21, 18 e 13 rispettivamente con una sensibilità del 99,17%, del 98,24% e del 100%. La probabilità di un risultato falso positivo emersa dallo studio è inferiore allo 0,05%; ciò assicura che il numero di donne che si sottopongono a inutili procedure diagnostiche invasive risulti significativamente ridotto.

SINDROMI RILEVABILI	ULTRANIPTDG	ULTRANIPT110	ULTRANIPTWIDE
Sindrome di Down (T21) Sindrome di Edwards (T18) Sindrome di Patau (T13)	✓	✓	✓
Sindrome di Turner (XO) Sindrome di Klinefelter (XXY) Sindrome di Jacobs (XYY) Sindrome Tripla X (XXX)	✓	✓	✓
Sindrome DiGeorge Sindrome DiGeorge tipo 2	✓	✓	✓
Sindromi da delezione/duplicazione (vedi elenco nella pagina accanto)	X	✓	✓
Aneuploidie autosomiche rare	X	✓	✓
Delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi	X	X	✓
Sesso fetale	✓	✓	✓

ULTRANIPTWIDE

L'opzione WIDE prevede la ricerca di microdelezioni e microduplicazioni in tutti i cromosomi, anche se non associate a sindromi note, con la possibilità di rilevare anomalie submicroscopiche fino ad una dimensione di 1Mb.
In tal caso, l'analisi bioinformatica potrebbe rilevare anche anomalie per le quali non è disponibile l'interpretazione clinica.

VANTAGGI

- Si basa su un semplice prelievo di sangue materno
- Si può eseguire a partire dalla 10ª settimana di gestazione
- Include la determinazione del sesso fetale
- Prevede un indennizzo in caso di mancata rilevazione*
- Prevede un rimborso spese* per eventuale approfondimento diagnostico e/o consulenza genetica
- Nei risultati viene indicato il link diretto alla pagina **OMIM** (o Decipher) delle sindromi rilevate

AFFIDABILITÀ

- Unico test al mondo in grado di rilevare 110 anomalie cromosomiche con relativa interpretazione clinica
- Uno studio clinico su oltre 146.958 donne lo rende di gran lunga il più validato tra i test su DNA fetale
- Più di 5 milioni di test eseguiti in tutto il mondo
- Sensibilità maggiore del 99% per le Trisomie 21, 18 e 13
- Sensibilità maggiore del 90% per la rilevazione di delezioni e duplicazioni, anche sub-microscopiche (fino a 3Mb)
- Con l'opzione **ULTRANIPTWIDE** è possibile rilevare anomalie sub-microscopiche (fino a 1Mb)a carico di tutti i cromosomi

QUALITÀ ASSICURATA

La garanzia di affidabilità, proveniente dalla più ampia casistica a livello mondiale (più di 5 milioni di test eseguiti), ha reso possibile per ciascuna gestante che lo richieda, l'accesso ad una polizza assicurativa gratuita*.
In caso di mancata rilevazione di alcune aneuploidie è possibile ricevere un indennizzo. In caso di alto rischio è possibile ottenere un rimborso per eventuali spese di approfondimento diagnostico e/o di consulenza genetica.

PRELIEVO E TRASPORTO

Ultranipt richiede un semplice prelievo di sangue materno; può essere eseguito a partire dalla 10ª settimana di gestazione (entro la 24ª) utilizzando la provetta certificata CE-IVD fornita nel kit di prelievo e trasporto. Il sangue prelevato viene trasportato all'interno di un kit isotermico per il materiale biologico di categoria B, nel rispetto della normativa UN3373.

INDICAZIONI**

Gravidanze singole, anche da fecondazione assistita (omologa o eterologa).

PROCEDURA

1. Counseling pre test e consenso informato
2. Prelievo di sangue periferico materno
3. Spedizione del campione di sangue
4. Sequenziamento del DNA
5. Analisi dei dati con algoritmo validato
6. Invio del risultato
7. Counseling post test

*La polizza assicurativa, gli indennizzi e i rimborsi sono soggetti a limitazioni. Per maggiori dettagli è possibile contattare il numero verde prima di sottoporsi al test.
**La metodica prevede criteri d'esclusione che è opportuno verificare attentamente con un professionista qualificato prima di sottoporsi al test.

AZIENDA CERTIFICATA
UNI EN ISO 9001:2015

BIOSCIENCE
GENOMICS

Numero Verde
800 690 914

www.bioinst.com - info@bioinst.com

SCOPRI BIOSCIENCE

ROMA
Università di Roma Tor Vergata
Via Ricerca Scientifica, 1 Roma

MILANO
Ospedale San Raffaele DIBIT 1
Via Olgettina, 58 Milano

01 - 04 - 2022
BP - UN - REV5

Disclaimer

Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo puramente illustrativo e possono subire modifiche.
Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi al test.