



GTEST  **CE** **IVD**

Whole Genome Analysis

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO
DELL'INTERO CORREDO CROMOSOMICO

Bioscience Genomics è uno spin-off accademico dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata e di Bioscience Institute Spa.

Nei laboratori di Bioscience Genomics, situati presso il Dipartimento di Biologia, è stata implementata la più innovativa tecnologia Illumina per l'estrazione del DNA, il sequenziamento di nuova generazione e l'analisi bioinformatica dei dati.

**PROCEDURA
CERTIFICATA
CE-IVD**



**DNA
FETALE LIBERO
NEL PLASMA
MATERNO**

Il G-Test si basa sulla presenza del DNA libero di origine fetale nel plasma materno: 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 fetale nel sangue materno.

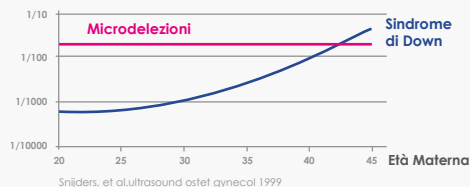
ANEUPLOIDIE AUTOSOMICHE

Le aneuploidie autosomiche sono caratterizzate da un cromosoma in più (trisomie), o in meno (monosomie), rispetto alla coppia presente in un cariotipo normale. La più comune alla nascita è la Trisomia 21 (circa 1 nato su 700); più rare sono la Trisomia 18 (circa 1 su 3300) e la Trisomia 13 (circa 1 su 5000). Quelle degli altri cromosomi autosomici, ancor più rare, sono solitamente causa di aborto precoce, morte endouterina, perinatale o di breve aspettativa di vita.

ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI

Le aneuploidie dei cromosomi sessuali sono caratterizzate dall'assenza parziale o totale di un cromosoma X, nel caso della Sindrome di Turner (circa 1 nata viva su 2000), o dalla presenza di un cromosoma sessuale in più, nel caso della Sindrome di Klinefelter (circa 1 nato vivo su 500), della Sindrome di Jacobs (circa 1 nato vivo su 840) e della Sindrome XXX (circa 1 nata viva su 1000).

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



DELEZIONI/DUPLICAZIONI

Le delezioni/duplicazioni sono anomalie cromosomiche strutturali sbilanciate, non dipendenti dall'età materna, caratterizzate dalla perdita di un tratto di cromosoma (o dalla presenza di copie dello stesso frammento) e di conseguenza dei geni su di esso localizzati.

Alcune delezioni/duplicazioni causano sindromi rare, caratterizzate da anomalie cardiache, dismorfismi facciali e labiopalatoschisi, disturbi dell'alimentazione, alterazioni della funzionalità del tratto gastrointestinale e del sistema immunitario, ritardo mentale e/o deficit dello sviluppo neuro-cognitivo. La gravità delle manifestazioni cliniche varia in funzione delle dimensioni e della posizione del frammento cromosomico assente o duplicato.

Il G-test può rilevare la Sindrome di Down (T21), la Sindrome di Edwards (T18) e la Sindrome di Patau (T13) con un'accuratezza >99%.

Il G-test, grazie all'analisi dell'intero genoma, può rilevare anomalie anche piccolissime (fino a 7Mb) a carico di tutti i cromosomi.

ACCURATEZZA

GTEST

TRISOMIE 21,18,13

SENSIBILITÀ

>99,9%¹

SPECIFICITÀ

>99,9%¹

INTERO GENOMA

SENSIBILITÀ

>95,5%¹

SPECIFICITÀ

>99,34%¹

CROMOSOMI
SESSUALI

>90-99%¹

DETERMINAZIONE
SESSO

>99,9%¹

L'impiego del sequenziamento paired-end ad elevata risoluzione e di specifici algoritmi bioinformatici rende il **Gtest affidabile, anche in presenza di una frazione fetale bassa.**

I dati relativi ai cromosomi sessuali sono stati ottenuti dal confronto con i risultati di test diagnostici o con una valutazione clinica alla nascita.

Tutte le opzioni G-test prevedono un protocollo di analisi certificato **CE-IVD** basato sull'automazione e sul sequenziamento **paired-end ad elevata risoluzione**. Ciò garantisce da una parte, la standardizzazione qualitativa dei flussi di lavoro, dall'altra la possibilità di rilevare anomalie a carico dell'intero corredo cromosomico, mantenendo un **bassissimo tasso di risultati falsi positivi**.

ANOMALIE RILEVABILI	Opzione A G-TEST TRISOMIES	Opzione B G-TEST TWINS*	Opzione C G-TEST TWINS WGA*	Opzione D G-TEST XY	Opzione E G-TEST DELETIONS	Opzione F G-TEST WGA
Sindrome di Down (T21) Sindrome di Edwards (T18) Sindrome di Patau (T13)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Sindrome di Turner Sindrome di Klinefelter Sindrome di Jacobs Sindrome XXX	✗	✗	✗	✓	✓	✓
Monosomia 9p Sindrome da delezione 1p36 Sindrome Cri du Chat (Del 5p) Sindrome di Dandy-Walker (Del 3q22-q24) Sindrome di Jacobsen (Del 11q23.3-q25) Oloprosencefalia 6 (Del 2q37.1-q37.3) Sindrome di De Grouchy (Del 18p) Sindrome di Langer-Giedion (Del 8q24.11-q24.13) Sindrome DiGeorge tipo 2 (Del 10p14-p13) Sindrome di WAGRO (Del 11p13-p12) Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2 Sindrome Yuan-Hareh-Lupski (Dup 17p12-p11.2) Sindrome Cat Eye Sindrome Levy-Shanske	✗	✗	✓	✗	✓	✓
Trisomia 22 - Trisomia 16 - Trisomia 9	✗	✗	✓	✗	✓	✓
Delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi	✗	✗	✓	✗	✗	✓
Aneuploidie autosomiche rare	✗	✗	✓	✗	✗	✓
Rilevazione cromosoma Y (sesso fetale)	✓	✓	✓	✓	✓	✓

* uniche opzioni per le gravidanze gemellari (massimo 2 feti), nelle quali non è possibile stabilire se l'eventuale rilevazione del cromosoma Y, o di un'anomalia, appartenga ad uno o ad entrambi i feti, né a quale di essi.

SPIN-OFF

test integralmente eseguito nei laboratori dello spin-off Bioscience Genomics, presso l'Università degli Studi di Roma Tor Vergata

INTERO GENOMA

a partire dalla decima settimana di gestazione può rilevare anomalie piccolissime (fino a 7Mb) in tutti i cromosomi, anche nelle gravidanze gemellari

QUALITÀ

Il laboratorio partecipa regolarmente alle verifiche esterne di qualità (VEQ) tramite l'ente di controllo accreditato GenQA

AFFIDABILE

sequenziamento ad alta risoluzione paired-end per ciascuna opzione d'analisi

5 GIORNI

risultati disponibili in 5 giorni dal ricevimento del campione di sangue per qualunque opzione di analisi

CE-IVD

protocollo di estrazione, sequenziamento e analisi del DNA automatizzato e certificato CE-IVD per qualunque opzione di analisi

99,9%

sensibilità e specificità per le trisomie 21,18 e 13 maggiore del 99,9%

99,3%

specificità maggiore del 99,3%, per qualunque opzione di analisi

CONSULENZA

in caso di anomalia rilevata è prevista una consulenza genetica e un rimborso per eventuali spese di approfondimento diagnostico*

* il rimborso è soggetto a limitazioni. Per dettagli è possibile contattare il servizio clienti prima di sottoporsi al test.

INDICAZIONI

Gravidanze singole e gemellari bigemine (anche da fecondazione eterologa).

PRELIEVO E TRASPORTO

Il prelievo di sangue periferico materno può essere eseguito a partire dalla 10^a settimana di gestazione utilizzando la provetta certificata CE-IVD fornita nel kit di prelievo e trasporto G-test. Il sangue prelevato viene inserito in un contenitore isotermico per il trasporto di materiale biologico, nel rispetto della normativa UN3373, e inviato ai laboratori di Bioscience Genomics, ubicati presso il Dipartimento di Biologia dell'Università di Roma Tor Vergata, dove vengono svolte tutte le fasi dell'analisi, secondo un rigoroso protocollo certificato CE-IVD.



Counseling pre test

01



Prelievo ematico

02



Spedizione UN3373

03



Sequenziamento DNA

04



Analisi bioinformatica

05



Elaborazione risultato

06



Counseling post test

07

BIBLIOGRAFIA

1. Eiben et Al., Clinical experience with noninvasive prenatal testing in Germany: Analysis of over 500 high-risk cases for trisomy 21, 18, 13 and monosomy X (2021)
2. VeriSeq™ NIPT Solution v2 package insert (2020).
3. Borth et al., Analysis of cell-free DNA in a consecutive series of 13.607 routine cases for the detection of fetal chromosomal aneuploidies in a single center in Germany. Maternal-Fetal Medicine (2020)
4. Kleinfinger et al., Strategy for Use of Genome-Wide Non-Invasive Prenatal Testing for Rare Autosomal Aneuploidies and Unbalanced Structural Chromosomal Anomalies. J.Clin. Med.(2020)
5. American College of Obstetricians and Gynecologists. Screening for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol (2016).
6. Gregg AR, Skotko BG, Benkendorf JL, et al. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med. (2016).

| AZIENDA CERTIFICATA |
| UNI EN ISO 9001:2015 |



SCOPRI BIOSCIENCE

Numero Verde
800 690 914

www.bioinst.com - info@bioinst.com

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

MILANO
Ospedale San Raffaele DIBIT 1
Via Olgettina, 58 Milano

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.