



Il VeraOMNIA+Plus300® è un upgrade del Vera Omnia® in cui sono state inserite oltre 300 patologie ad esordio neonatale/infantile.

CHI PUÒ EFFETTUARE IL TEST E COME FUNZIONA

Il test può essere eseguito:

- **da tutte le donne a partire dalla 10a settimana di gravidanza;**
- **nelle gravidanze singole o gemellari;**
- **nei concepimenti avvenuti naturalmente o a seguito di tecniche di procreazione medicalmente assistita (omologhe o eterologhe).**

La diagnosi prenatale delle malattie monogeniche e delle aneuploidie si esegue tradizionalmente su campioni fetali prelevati nel primo/secondo trimestre di gravidanza, attraverso procedure di prelievo invasive (DPI), quali la villocentesi e l'amniocentesi; tali procedure sono associate ad un rischio di perdita fetale stimato compreso fra lo 0,4% e l'1%.

La volontà di ridurre i rischi per il feto delle procedure invasive e di anticipare i tempi della diagnosi prenatale hanno mosso la ricerca scientifica verso l'individuazione di procedure di analisi prenatale non invasive.

Sin dalle prime settimane di gravidanza è possibile rilevare nel circolo ematico materno la presenza di cellule fetali intatte e di DNA libero di origine fetale (cell-free fetal DNA, in sigla cffDNA). Questa fonte di materiale genetico fetale può essere utilizzata per la diagnosi prenatale non invasiva (NIPD, Non Invasive Prenatal Diagnosis o NIPT Non Invasive Prenatal Testing).

Tale DNA è rilevabile a partire dalla 5a settimana di gestazione; la sua concentrazione aumenta nelle settimane successive e scompare subito dopo il parto. La quantità di cffDNA dalla 10a settimana di gestazione è sufficiente per garantire l'elevata specificità e sensibilità del test.

Il Vera OMNIA-PLUS® è un test di screening non invasivo che, analizzando il DNA libero fetale nel sangue della gestante (cffDNA), rileva la presenza di mutazioni responsabili di gravi patologie genetiche, sia a **trasmissione ereditaria** sia *de novo*.

LE MALATTIE INVESTIGATE

L'OMNIA+Plus300® permette di individuare mutazioni genetiche responsabili di oltre **300 patologie** a trasmissione autosomica recessiva ad alta o bassa incidenza e patologie a trasmissione autosomica dominante (*de novo*).

Le patologie a trasmissione autosomica recessiva ad alta incidenza analizzate dall'OMNIA+Plus300® sono ad esempio: Fibrosi Cistica, Anemia Falciforme, Beta Talassemia, Sordità Ereditaria (sia di tipo 1A sia di tipo 1B), Fenilchetonuria ed Ipotiroidismo congenito.

L'OMNIA+Plus300® è inoltre in grado di rilevare patologie genetiche a trasmissione ereditaria, siano esse autosomico recessive o autosomico dominante a minore incidenza, sia quelle *de novo*, cioè non trasmesse dai genitori.

Queste patologie, nella maggior parte dei casi, non sono rilevabili dalle ecografie del primo trimestre (mentre alcune sono rilevabili ecograficamente solamente nel secondo e/o nel terzo trimestre). Inoltre, a differenza dei NIPT tradizionali, l'OMNIA+Plus300® identifica malattie genetiche che non hanno alcuna correlazione con l'età materna.

L'OMNIA+Plus300® è altresì in grado di identificare alcune patologie associate ad età paterna avanzata (come da esempio l'Acondroplasia, la sindrome di Pfeiffer, la sindrome di Apert, quella di Crouzon e l'Osteogenesi Imperfecta), causate da errori genetici che insorgono durante il processo di spermatogenesi, fornendo alle coppie meno giovani la possibilità di utilizzare un test di screening più completo.

Le mutazioni individuate dal test OMNIA+Plus300® possono insorgere in modo casuale nel feto e senza che siano rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionali, poiché possono essere anche non ereditarie (cosiddette mutazioni *de novo*).

La presenza di mutazioni in uno dei geni investigati può causare nel bambino diverse patologie tra cui: displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, difetti metabolici, autismo, disordini dello sviluppo sessuale, epilessia e/o deficit intellettivo.

INDICAZIONI AL TEST

L'OMNIA+Plus300® è adatto ad ogni tipo di gravidanza, ma in particolare:

- **Gravidanze in cui è controindicata la diagnosi prenatale invasiva (es. rischio di aborto spontaneo);**
- **Quadro ecografico di anomalie fetali suggestive di malattia genetica;**
- **Pazienti a rischio di trasmissione al feto di una malattia genetica individuabile con il test (ad esempio portatori di malattie ereditarie ad elevata incidenza);**
- **Coppie con età paterna avanzata;**
- **Gestanti che desiderano ridurre il rischio di malattia genetica del feto.**

PROCEDURA DEL TEST

- **Prelievo di sangue a donne in gravidanza con un'età gestazionale di almeno 10 settimane;**
- **Separazione del DNA libero circolante presente nel sangue materno, originatosi dai citotrofoblasti placentari in apoptosi;**
- **Analisi di sequenziamento massivo mediante tecnologia di nuova generazione (tecnologia NGS Illumina) per rilevare le mutazioni dei geni delle patologie investigate (elencati nelle tabelle 1 e 2);**
- **Analisi dei dati mediante un'accurata analisi bioinformatica che si avvale di algoritmi e database privati e pubblici (riportati nella sezione relativa all'interpretazione dei risultati).**

TEMPI DI REFERTAZIONE

I tempi stimati di refertazione sono di circa 15-20 giorni lavorativi. I tempi di refertazione, tuttavia, potrebbero prolungarsi in caso di ripetizioni dell'esame, risultati non ottimali, approfondimenti dell'esame o dubbi interpretativi.

OMNIA+Plus300® + Vera+Plus®

L'**OMNIA+Plus300®** fornisce informazioni in merito al rischio di malattie genetiche riscontrabili nel feto, ma non fornisce alcuna informazione rispetto alle aneuploidie fetali, né rispetto alle anomalie cromosomiche strutturali. Pertanto, ecco perchè al fine di avere una visione più completa sulla salute del nascituro è stato abbinato all'**OMNIA+Plus300®** il **Vera+PLUS®**, in grado di individuare aneuploidie e anomalie strutturali cromosomiche su tutto il cariotipo fetale.

PER INFORMAZIONI

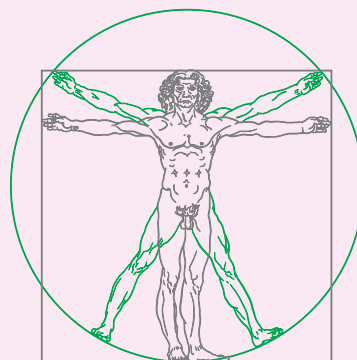
Via Padre Carmine Fico n°24
80013 Casalnuovo di Napoli (NA)



39 081 5224316 – +39 081 8420923
+39 081 5227785
Fax: +39 081 5224316



genetica@centroames.it
marketing@centroames.it



AMES
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

www.centroames.it

emnia +Plus 300



**PROTEGGI
LA SALUTE DEL
TUO BAMBINO**