

AMES
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

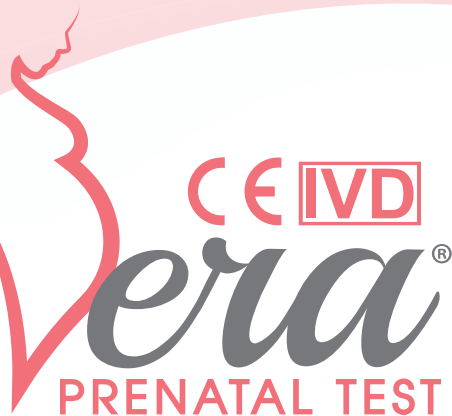
Vera[®]  *cmnia*

CE IVD
Vera[®]
PRENATAL TEST

+Plus
Vera[®]

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

Esito in 48h con marcatura CE-IVD



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.

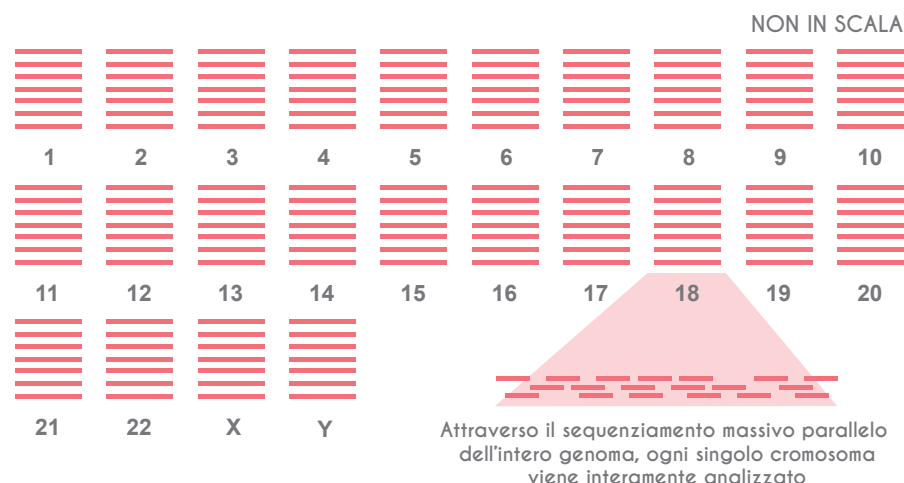
è più affidabile rispetto alle altre procedure di screening prenatale grazie al sequenziamento massivo parallelo dell'intero genoma

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 10^a settimana di gestazione.



Indicazioni

- Gravidanze in cui è controindicata la diagnosi prenatale invasiva (es. rischio di aborto spontaneo);
- Gravidanze 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

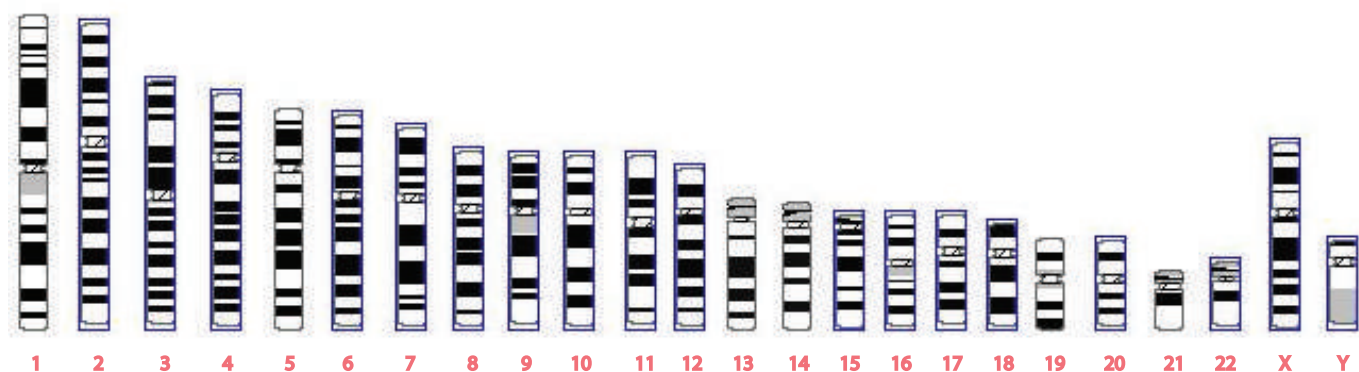
CE IVD Illumina

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



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



13



18



21



X Y

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 10^a 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	Esito 48 h lavorative dall'arrivo del campione in sede
	Trisomia 18	Edwards	1/5.000	XXY	Klinefelter	1/1.000	
	Trisomia 13	Patau	1/16.000	YYY	Jacobs	1/1.000	
	Monosomia X	Turner	1/2.500				

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	Esito entro 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	

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



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
Sindrome Cri-du-chat
Sindrome di Prader-Willi
Sindrome Angelman
Sindrome da delezione 1p36
Sindrome di Wolf-Hirschhorn
Sindrome di Jacobsen
Sindrome di Langer-Giedion
Sindrome di Smith-Magenis
Sindrome da Brachidattilia-deficit cognitivo

delezione 22q11.2
delezione 5p15.3
delezione 15q11.2
delezione 15q11.2
delezione 1p36
delezione 4p16.3
delezione 11q23-q24.3
delezione 8q24.11-q24.13
delezione 17p11.2
delezione 2q37

1/2.000 - 1/4.000
1/15.000 - 1/50.000
1/25.000
1/10.000 - 1/20.000
1/5.000 - 1/10.000
1/20.000 - 1/50.000
1/100.000
1/200.000
1/15.000 - 1/25.000
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

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.



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.

 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

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

Vera[®]omnia 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 tipo I	NSD1
■ Sindrome di Bohring - Oritz	ASXL1
■ Sindrome di Schinzel - GiedionS	SETBP1
Sindrome di Noonan	Gene
■ Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1	BRAF
■ Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 2 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	FGFR3
■ Sindrome CATSHL	
■ Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans	
■ Sindrome di Muenke	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo I	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo II	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo III	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo IV	
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, classica	COL1A1
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIA	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo II	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo III	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo IV	
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, forma cardiaco - valvolare	COL1A2
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIB	
Craniosinostosi	Gene
■ Sindrome di Antley - Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidogenesi	
■ Sindrome di Apert	
■ Sindrome di Crouzon	
■ Sindrome di Jackson - Weiss	
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo I	FGFR2
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo 2	
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo 3	

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



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



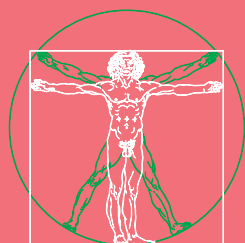
Test interamente eseguito nei nostri laboratori in Italia

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
www.veraprenataltest.it

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

Orari Laboratorio centrale 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: genetica@centroames.it
marketing@centroames.it
web: www.centroames.it

Laboratorio Avellino
Via Brigata Avellino, 55
83100 - Avellino (AV)
Tel.: 0825 784184
e-mail: laboratoriogamma@centroames.it

Sede operativa Piemonte
Via Torino, 57
10036 - Settimo Torinese (TO)
e-mail: amespiemonte@libero.it