



## **PRENATAL SAFE**

PrenatalSAFE® è un esame prenatale non invasivo che, analizzando il DNA fetale libero circolante isolato da un campione di sangue materno, prevede 6 livelli di approfondimento grazie ai quali è possibile ottenere il quadro informativo più *completo* in gravidanza a oggi disponibile. Il test permette infatti di vedere aneuploidie e sindromi da microdelezione, dalle più comuni alle più rare, alterazioni strutturali in tutti i cromosomi del feto e la presenza di mutazioni correlate a gravi patologie genetiche.

++

Il test PrenatalSAFE® **ha una sensibilità e specificità superiori al 99%** con un'incidenza di falsi positivi molto bassa, al di sotto dello 0,1% dei casi.

PrenatalSAFE® KARYO PLUS evidenzia il 99,1% delle aneuploidie cromosomiche fetali riscontrate alla nascita, raggiungendo un livello di *detection rate* molto simile a quello del cariotipo fetale tradizionale (96.9%) e molecolare (99.8%) ottenuto mediante tecniche di diagnosi prenatale invasiva.

E' semplice: basta un prelievo di sangue

E' sicuro: E' un test non invasivo, vengono quindi azzerati i rischi di abortività presenti nelle tradizionali tecniche di diagnosi prenatale invasiva, come l'amniocentesi e la villocentesi.

E' chiaro: PrenatalSAFE® è il test prenatale non invasivo che fornisce i risultati più chiari: aneuploidia RILEVATA o aneuploidia NON RILEVATA, nei limiti di risoluzione della metodica.

**tipologie:**

**PRENATAL SAFE 3** ed esegue lo screening delle aneuploidie fetali a carico dei cromosomi 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards), 13 (sindrome di Patau) con la determinazione gratuita e opzionale del sesso fetale e del fattore RH fetale in gestanti RH negative. Tempi di risposta 3 gg lavorativi.

**PRENATAL SAFE 5 DiGeorge** screening delle aneuploidie fetali a carico dei cromosomi 21, 18, 13, e dei cromosomi sessuali X e Y (monosomia X o sindrome di Turner, trisomia X, Sindrome di Klinefelter, sindrome di Jacobs) + Microdelezione del cromosoma 22

**Delezione 22q11.2 (Sindrome di DiGeorge)**

con la determinazione gratuita e opzionale del sesso fetale e del fattore RH fetale in gestanti RH negative. Tempi di risposta 3 gg lavorativi.

**PRENATAL SAFE 5 PLUS** screening delle aneuploidie fetali a carico dei cromosomi 21, 18, 13, e dei cromosomi sessuali X e Y + pannello microdelezioni fetali+ trisomie 9 e 16. con la

determinazione gratuita e opzionale del sesso fetale e del fattore RH fetale in gestanti RH negative. Tempi di risposta 7 gg lavorativi.

Le 6 microdelezioni investigate sono:

- Sindrome di George;
- Sindrome di Cri-Du-Chat;
- Sindrome di Prader Willi;
- Sindrome di Angelman;
- Sindrome da delezione 1p36;
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn.

**PRENATAL SAFE KARIO** tecnologia di ultima generazione che permette di rilevare le aneuploidie e le alterazioni cromosomiche e strutturali a carico di ogni cromosoma del cariotipo fetale:

- Trisomie 21,18,13,1,2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,14,15,16,17,19,20,22;
- Monosomia X, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs;

Tempi di risposta: 5 gg lavorativi (possibilità di eseguire protocollo fast 4 gg)

**PRENATAL SAFE KARIO PLUS** che aggiunge alle potenzialità del prenatal safe kario anche lo studio di 9 sindromi da microdelezioni:

- Sindrome di George;
- Sindrome di Cri-Du-Chat;
- Sindrome di Prader Willi;
- Sindrome di Angelman;
- Sindrome da delezione 1p36;
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn.;
- Sindrome di Jacobsen;
- Sindrome di Langer-Giedion;
- Sindrome di Smith-Magenis;

Tempi di refertazione 7 gg lavorativi

Oltre al prenatal safe è possibile eseguire anche il **GENE SAFE COMPLETE** che comprende il Gene safe INHERITED+ gene safe DE NOVO.

Il GENE SAFE INHERITED permette di eseguire nel feto lo screening delle più comuni malattie ereditarie, quali:

- FIBROSI CISTICA
- SORDITA' EREDITARIA TIPO 1A
- SORDITA' EREDITARIA TIPO 1B
- BETA TALASSEMIA
- ANEMIA FALCIFORME

Il GENE SAFE DE NOVO permette di eseguire lo screening di gravi malattie genetiche DE NOVO cioè non trasmesse dai genitori e che possono insorgere in modo casuale nel feto, quali:

- MALATTIE SINDROMICHE (i geni investigati sono: jag1, chd7, hdac8, nipbl, mecp2, nsd1, asxl1, setbp1)
- SINDROME di NOONAN (i geni investigati sono: braf, cbl, kras, map2k1, map2k2, nras, ptpn11, raf1, rit1, shoc2, sos1)

- PATOLOGIE SCHELETRICHE ( i geni investigati sono:col2a1,fgfr3,col1a1,col1a2)
- CRANIOSINOSTOSI (i geni investigati sono fgfr2).

Volendo si possono combinare i due test:

PRENATAL SAFE KARIO PLUS+ GENE SAFE COMPLETE, oppure

PRENATAL SAFE KARIO + GENESAFE COMPLETE

L'ultima innovazione sul mercato è il **PrenatalSafe FullRisk®**, che comprende il PrenatalSafe Complete® Plus + Genescreen® Focus - Italian Panel di coppia (tramite tampone buccale che va eseguito anche sul partner della gestante), ovvero lo Screening di 30 geni associati a 31 malattie genetiche ereditarie, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing - NGS (sequenziamento completo dei geni investigati).

I test si possono eseguire a partire dalla 10° settimana di gestazione.

I prenatal safe hanno una refertazione di 7/10 giorni lavorativi.

Il gene safe ha una refertazione di 15 giorni lavorativi.

**PER LE GRAVIDANZE GEMELLARI** si prega sempre di specificare se MONOCORIALI o BICORIALI.

Per le MONOCORIALI si possono eseguire tutti i tipi di prenatal safe, compresi i PLUS e il GENE SAFE COMPLETE.

tempi di refertazione invariati.

Per le BICORIALI è possibile effettuare SOLTANTO il PRENATAL SAFE 3 e il PRENATAL SAFE KARIO.

Nelle gravidanze gemellari dizigotiche non è possibile distinguere la condizione del singolo feto, né di valutare le aneuploidie dei cromosomi sessuali. E' tuttavia possibile riscontrare la presenza/assenza del cromosoma Y. Nel caso in cui venga individuata la presenza del cromosoma Y, non è possibile discernere se solo uno o entrambi i feti siano di sesso maschile.

tempi di refertazione invariati.