

Your solution provider
in the world of genomics

 Personal Genomics

PANORAMA[®] TEST

LA NUOVA FRONTIERA NELLA DIAGNOSI PRENATALE



Test effettuato in Italia

 panorama[®]
natera prenatal screen

Panorama® Test è un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero attraverso un campione di sangue della gestante

Fino ad oggi la medicina prevedeva come uniche possibilità di diagnosi prenatale l'impiego di metodologie invasive come la villocentesi e l'amniocentesi; grazie all'intuizione di giovani ricercatori americani con un semplice prelievo di sangue materno adesso è possibile raggiungere gli stessi risultati!

Panorama® Test, grazie alla tecnologia utilizza, permette, a differenza di altri test equivalenti, già dalla 9ª settimana di gestazione di isolare frammenti di DNA Fetale dal sangue materno per individuare eventuali alterazioni cromosomiche in maniera accurata (come nel caso della Sindrome di Down o Trisomia 21 o la Microdelezione 22q11.2).



800.000+

Casi refertati
con Panorama® Test

1 su 5

Ostetrici, ginecologi e neonatologi
hanno ordinato Panorama® Test

60+

Paesi che commercializzano
Panorama® Test

Perché **fare** il test

Il test è indicato per tutte le donne in gravidanza, particolarmente nelle seguenti situazioni:

Gravidanze a rischio in cui la diagnosi invasiva è controindicata

Donne con precedenti di aborto

Familiarità di malattie cromosomiche ed aneuploidie

Gravidanze a rischio di aborto spontaneo

Gravidanze gemellari

Gravidanze da ovodonazione

Tre diversi **pannelli**

PANORAMA® TEST BASIC

- ✓ Trisomia 21 sindrome di Down
- ✓ Trisomia 18 sindrome di Edwards
- ✓ Trisomia 13 sindrome di Patau
- ✓ Aneuploidie dei cromosomi sessuali
- ✓ Trisomia per sindrome di Jacobs
- ✓ Sindrome di Klinefelter
- ✓ Sindrome di Turner
- ✓ Triploidie
- ✓ Vanishing Twin
- ✓ Sesso del feto (opzionale)

- Gravidanze gemellari omozigote
- Gravidanze gemellari eterozigote
- Gravidanze singole da ovodonazione

PANORAMA® TEST MEDIUM

- ✓ Trisomia 21 sindrome di Down
- ✓ Trisomia 18 sindrome di Edwards
- ✓ Trisomia 13 sindrome di Patau
- ✓ Aneuploidie dei cromosomi sessuali
- ✓ Trisomia per sindrome di Jacobs
- ✓ Sindrome di Klinefelter
- ✓ Sindrome di Turner
- ✓ Triploidie
- ✓ Vanishing Twin
- ✓ Sesso del feto (opzionale)

- ✓ Microdelezione 22Q 11.2
- Gravidanze gemellari omozigote

PANORAMA® TEST FULL

- ✓ Trisomia 21 sindrome di Down
- ✓ Trisomia 18 sindrome di Edwards
- ✓ Trisomia 13 sindrome di Patau
- ✓ Aneuploidie dei cromosomi sessuali
- ✓ Trisomia per sindrome di Jacobs
- ✓ Sindrome di Klinefelter
- ✓ Sindrome di Turner
- ✓ Triploidie
- ✓ Vanishing Twin
- ✓ Sesso del feto (opzionale)

- ✓ Microdelezione 22Q 11.2
- ✓ Microdelezioni 1P.36
- ✓ Microdelezioni Cri-Du-Chat
- ✓ Microdelezioni Angelman
- ✓ Microdelezioni Prader Willi

Tempi di refertazione in 5/7 giorni lavorativi.

Cosa **vede** il test

Tali sindromi sono dette **aneuploidie**, ovvero anomalie del numero dei cromosomi. In un soggetto normale il numero dei cromosomi è 46 divisi in 23 coppie, in questi soggetti invece è presente un cromosoma in più (da qui Tri-somia) o in meno (Mono-somia). **Panorama® Test** inoltre consente di individuare nel feto la presenza delle più comuni sindromi da Microdelezione (Microdelezione 22q11.2, Microdelezione 1p36, Prader Willi, Angelman, Cri-Du-Chat).

21

TRISOMIA 21 **Sindrome di Down**

Caratterizzata da disabilità mentali da moderate a gravi associate o meno a malformazioni dell'apparato digerente e cardiaco.

22q
11.2

MICRODELEZIONE 22q11.2 **Sindrome di DiGeorge**

Generata dalla mancanza di 40 geni in una delle due coppie del cromosoma 22. Il quadro clinico è molto eterogeneo. Le manifestazioni cliniche che portano alla diagnosi nei primi due anni di vita sono frequentemente le cardiopatie congenite e le convulsioni dovute a ipocalcemia neonatale, mentre, dopo i due anni di età, possono far nascere il sospetto della malattia sintomi più sfumati quali infezioni ricorrenti, ritardo nello sviluppo psicomotorio e/o del linguaggio, ipotiroidismo e alterazioni del comportamento.

18

TRISOMIA 18 **Sindrome di Edwards**

Caratterizzata da anomalie cardiache, malformazioni renali e altri problemi a carico degli organi interni. Inoltre vi è una ridotta aspettativa di vita.

13

TRISOMIA 13 **Sindrome di Patau**

Caratterizzata da gravi difetti cardiaci e neurologici. Rara sopravvivenza oltre il primo anno di vita.

Incidenza della sindrome sulle gravidanze indagate

1/700

1/2.000

1/3.000

1/16.000



XXX

TRISOMIA X
Sindrome della Tripla X

I soggetti affetti da tale sindrome possono presentare ritardi nell'acquisizione di alcune abilità motorie o del linguaggio, dislessia o tono muscolare debole, anche conosciuta con il nome di "superfemmina".

XYY

Sindrome di Jacobs

Caratterizzata dalla presenza di un cromosoma Y in più nel corredo genetico. I soggetti affetti possono presentare un lieve ritardo mentale, problemi vascolari e avere un'altezza superiore ai 180 cm, per questo anche detti "supermaschi".

XXY

Sindrome di Klinefelter

Caratterizzata dalla presenza di un cromosoma X in più in un individuo di sesso maschile. I soggetti affetti da tale sindrome manifestano principalmente un ipogonadismo con conseguente ipofertilità o sterilità. Sono comuni altre caratteristiche fisiche e comportamentali, anche se la loro gravità varia da individuo a individuo. In genere i soggetti affetti dalla sindrome di Klinefelter tendono all'obesità.

XØ

Sindrome di Turner

Caratterizzata dall'assenza del secondo cromosoma sessuale (monosomia). I soggetti affetti da tale sindrome sono femmine e non manifestano evidenti difetti sino al momento della pubertà, momento in cui non sviluppano i caratteri sessuali secondari. Generalmente sterili, presentano ipogonadismo, bassa statura e il viso può avere un aspetto da persona anziana.

1/10.000

1/1.000

1/1.000

1/2.500

Specifiche Panorama®

La sensibilità è la capacità di identificare correttamente un caso veramente ad alto rischio come alto rischio.

Ad esempio, in un gruppo di 21 casi di trisomia, Panorama® Test identificherà più del 99% dei casi.

La specificità è la capacità di identificare correttamente un caso non affetto come a basso rischio.

Il valore predittivo positivo è la probabilità che un feto risultato ad alto rischio al test di screening sia realmente affetto dalla patologia.

Il valore predittivo negativo è la probabilità che un feto risultato a basso rischio al test di screening non sia realmente affetto dalla patologia.

Il valore predittivo è direttamente legato alla prevalenza della malattia all'interno della popolazione presa in esame. Questo significa che l'accuratezza del test di screening testato su una popolazione con alta incidenza della patologia presa in esame, è più alta di quella di un'altro test di screening con pari sensibilità e specificità, ma testato su una popolazione con incidenza più bassa.

Un test che presenti il **valore di predittività** fa sì che i dati sui falsi positivi siano più accurati e significativi.

Condizione	Sensibilità (95% CI)	Specificità (95% CI)	Valore predittivo positivo	Valore predittivo negativo
Trisomia 21	>99% (CI 97,8 - 99,9)	>99% (CI 99,7 - 100)	91%	> 99,99%
Trisomia 18	98,2% (CI 90,4 - 99,9)	>99% (CI 99,7 - 100)	93%	> 99,99%
Trisomia 13	>99% (CI 87,2 - 100)	>99% (CI 99,8 - 100)	38%	> 99,99%
Mosonomia X	94,7% (CI 74,0 - 99,9)	>99% (CI 99,7 - 100)	50%	> 99,99%
Triploidia	>99% (CI 66,4 - 100)	>99% (CI 99,5 - 100)	5,3%	> 99,99%
XXX, XXY, XYY	N/D - segnalato quando ident.	N/D - segnalato quando ident.	89%	N/D - segnalato quando ident.
22q11.2 sindrome da delezione	95,7% (CI 85,5 - 99,5)	>99% (CI 98,6 - 99,9)	20%	99,97 - 99,99%
Sindrome da delezione 1p36	>99% (CI 2,5 - 100)	>99% (CI 99,1 - 100)	7 - 17%	99,98 - 99,99%
Sindrome da Angelman	95,5% (CI 77,2 - 99,9)	>99% (CI 99,1 - 100)	4%	>99,99%
Sindrome da Cri-du-chat	>99% (CI 85,8 - 100)	>99% (CI 99,1 - 100)	2 - 5%	>99,99%
Sindrome da Prader-Willi	93,8% (CI 69,8 - 99,8)	>99% (CI 99,1 - 100)	5%	>99,99%
Femmina	>99,9% (CI 99,4 - 100)	>99,9% (CI 99,5 - 100)		
Maschio	>99,9% (CI 99,5 - 100)	>99,9% (CI 99,4 - 100)		

Le informazioni della tabella riguardano le prestazioni generali del test.

L'importanza del NIPT è riconosciuta dagli enti professionali



Considera il test NIPT lo strumento di screening primario per tutte le donne.

Raccomanda gli operatori di informare le pazienti sui vantaggi e i limiti del test NIPT.

✓ Sicuro e affidabile

Panorama® Test è un esame privo di rischio abortivo e infettivo, a differenza della Amniocentesi. Viene eseguito in Italia presso i laboratori di Personal Genomics (Verona) e garantisce un backup presso il laboratorio Natera, negli Stati Uniti. La sensibilità e la specificità del Panorama® Test, prossimi al 99.9% garantiscono un'alta attendibilità del test, considerando anche l'alto numero dei test effettuati in tutto il mondo, più di 800.000.

✓ Comodo e rapido

Basta un semplice prelievo di sangue dal braccio, a partire dalla 9ª settimana di gestazione effettuato o in ambulatorio o in un laboratorio convenzionato. Il referto è disponibile in media in 5/7 giorni lavorativi, con una possibilità di backup dagli Stati Uniti.

✓ Sensibile preciso e validato

Panorama® Test dà la possibilità alle loro pazienti di effettuare il test già dalla 9ª settimana, questo perché la differente metodologia permette di poter evidenziare il risultato con una FF (Frazione Fetale) del 2.8%, a differenza dei competitors che necessitano di una FF al di sopra del 4% (maggiormente rilevabile tra la 11ª e 12ª settimana di gestazione).

Panorama® Test presenta un margine di errore molto più basso (<0.09%) rispetto agli altri test prenatali che utilizzano altre tecnologie; motivo per cui non ci sarà bisogno di ulteriori analisi in caso di negatività.

Importanti centri scientifici hanno utilizzato la tecnica del Panorama® Test valutando positivamente i risultati ottenuti e pubblicandoli sulle più importanti riviste medico-scientifiche.

✓ Completo e all'avanguardia

In caso di positività al test, i genitori avranno la possibilità di avvalersi della consulenza di medici specialisti, genetisti, che risponderanno a tutti i dubbi e le domande che vorranno esporgli. Panorama® Test utilizza una tecnologia medico-scientifica all'avanguardia risultando una delle più valide, complete, sensibili ed innovative del settore.



I sei punti di **forza**

1 **Tecnica**

Solo Panorama® Test riesce a distinguere tra dna materno e dna fetale perché è l'unico Test NIPT in commercio che utilizza il target sequencing di SNP: il DNA materno e fetale vengono distinti ed analizzati utilizzando più di 13,000 SNP (polimorfismo a singolo nucleotide) selezionati sui cromosomi di interesse.

I dati del sequenziamento target degli SNP vengono processati con l'algoritmo NATUS (CE certificato) che fornisce il valore personalizzato di rischio di aneuploidie nelle singole pazienti. Questa tecnologia è superiore ad ogni altro NIPT: tutte le altre infatti utilizzano il metodo del conteggio (su sequenze ottenute da NGS/MPSS, microarray o da qPCR).

2 **Precisione**

La capacità di distinguere il DNA materno dal DNA fetale consente di minimizzare gli errori in fase di analisi dovuti a:

VANISHING TWIN

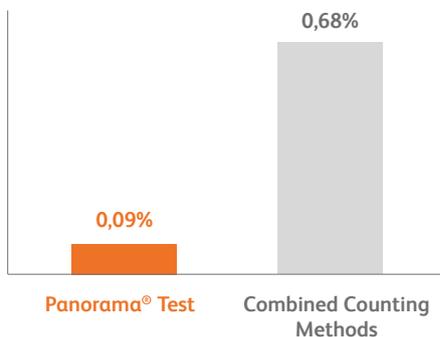
Solo Panorama® Test è in grado di individuare i casi di "vanishing twin" che possono rappresentare più del 15% dei risultati falsi positivi con altri NIPT

ANOMALIE GENETICHE MATERNE

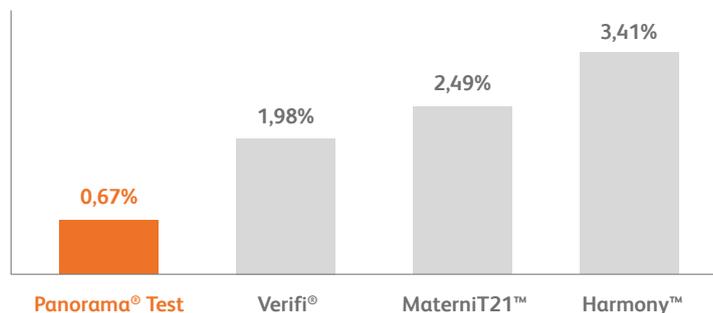
Solo Panorama® Test riduce al minimo la possibilità che un'anomalia materna determini un risultato falso positivo. Questa è una causa significativa di falsi positivi con altri metodi NIPT.

3 **Il più basso tasso di falsi positivi e negativi**

FALSI POSITIVI



FALSI NEGATIVI



4 Completezza delle informazioni

Panorama® Test determina la percentuale di frazione fetale e la riporta nel referto a garanzia dell'accuratezza e profondità dell'indagine, come richiesto dalle linee guida nazionali SIEOG, (www.sieog.it).

Calcolare la frazione fetale è importante perché la mancata misurazione può essere correlata a risultati falsi negativi. La misura della frazione fetale è quindi un valore critico per risultati NIPT con livello di confidenza elevato.

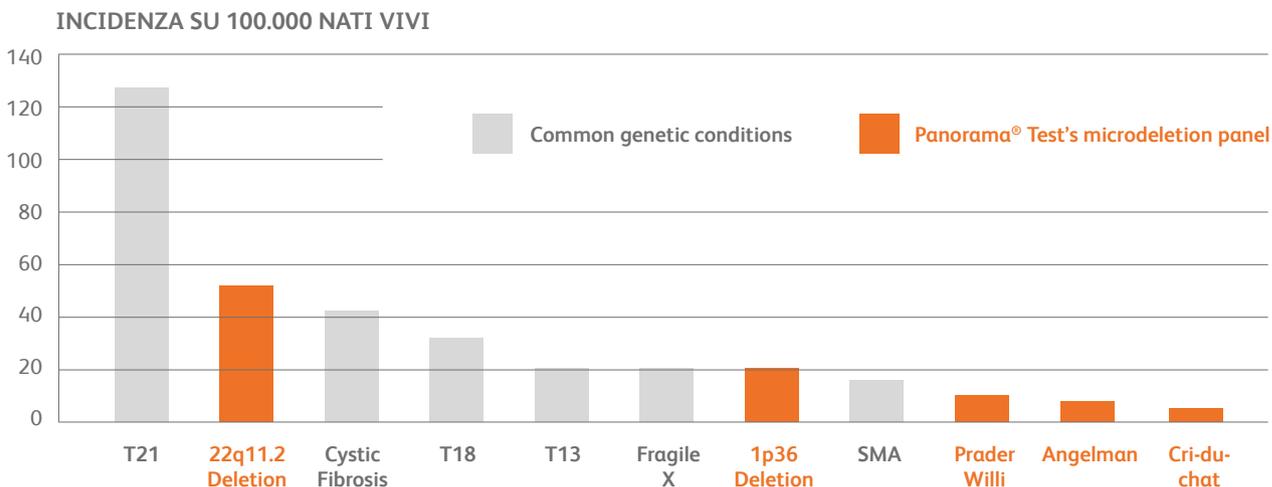
5 Precocità

Panorama® Test è il test più precoce presente oggi nel mercato italiano: può essere fatto già dalla 9° settimana di gravidanza con una frazione fetale del 2,8%.

6 Pannello di microdelezioni

A differenza di altri test, Panorama® Test offre un pannello di microdelezioni validato su un campione ampio di pazienti. Questa indagine è molto importante perché le microdelezioni sono:

- patologie poco conosciute ma che possono avere conseguenze gravi e invalidanti sul feto;
- patologie indipendenti dall'età materna: ad esempio, considerando il pannello di microdelezioni del Panorama® Test, nelle donne giovani la sindrome da microdelezione è più comune della Trisomia 21 (che si verifica maggiormente in età adulta);
- patologie che non vengono ricercate durante le normali tecniche invasive di routine;
- è importante indagare oltre alle Trisomie 21, 18, 13 anche la microdelezione 22q in quanto risulta essere la patologia più comune dopo la Trisomia 21.



Cosa **devi** fare



Richiedi e compila il modulo di attivazione del servizio

A seguito di un accurato colloquio con il suo medico ginecologo, sarà necessario richiedere e compilare il modulo di attivazione del servizio Panorama® Test, contattando uno dei nostri specialisti.



Effettua il prelievo di sangue

Successivamente all'attivazione, come concordato con il ginecologo potrai effettuare un semplice prelievo di sangue a partire dalla 9ª settimana di gestazione, o presso lo stesso studio o presso un laboratorio convenzionato.



Il campione viene analizzato in laboratorio e i dati vengono valutati e confrontati

A questo punto il campione sarà inviato al nostro laboratorio dove verrà accuratamente processato e analizzato secondo le tecniche più accurate e sofisticate.



Attendi il referto dal tuo medico

Personal Genomics avrà cura di inviare a lei e, previo suo consenso, al suo ginecologo, il risultato dell'analisi via e-mail nel più breve tempo possibile. Riusciamo a refertare in media dopo 5/7 giorni lavorativi.



Se desideri consultare tutte le pubblicazioni scientifiche esistenti relative a Panorama® Test, collegati a www.lapaginachefaremo.it oppure inquadra il codice QR che trovi qui sotto con il tuo cellulare o tablet.



Your solution provider in the world of genomics



Personal Genomics Srl

Via Roveggia, 43b
37136 Verona (VR) Italy
t +39 045 8202351
info@personalgenomics.it
www.personalgenomics.it

Biotechnology Division

