



PANORAMATEST

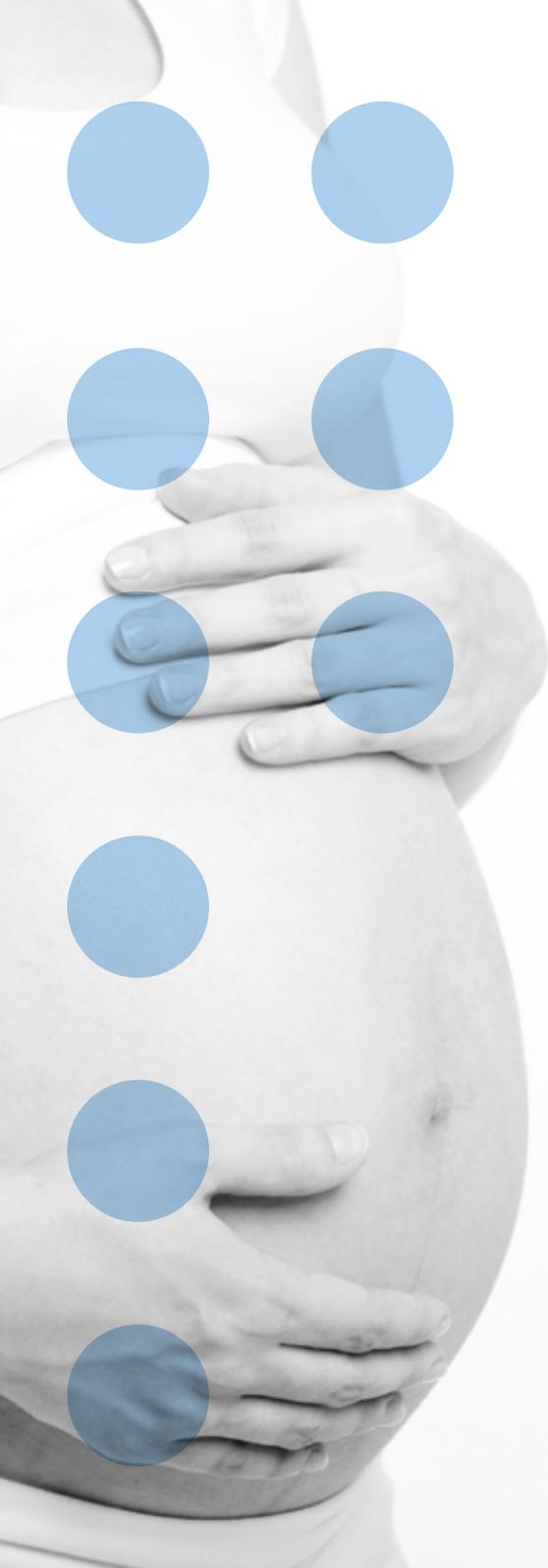
La nuova frontiera nella diagnosi prenatale



BIOTECHSOL



panorama™
natera prenatal screen



PanoramaTest dà la possibilità alle donne in attesa di effettuare uno screening prenatale per valutare la possibilità di anomalie fetali cromosomiche in modo del tutto sicuro, sia per la futura mamma che per il suo bambino; trattasi del NIPT (TEST Prenatale Non Invasivo) un'importante evoluzione nei metodi di Screening Prenatali.

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!** PanoramaTest, grazie alla tecnologia utilizza, permette, a differenza di altri test equivalenti, **già dalla 9^a 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 PanoramaTest

1 su 5

ostetrici, ginecologi e
neonatologi hanno
ordinato PanoramaTest

60+

paesi nel mondo
che commercializzano
PanoramaTest

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

Specifiche generali di **PANORAMATEST**

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 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.

Le informazioni della tabella seguente riguardano le prestazioni generali del test.

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 identificato	N/D - segnalato quando identificato	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	>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)		

Cosa individua?

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). **PanoramaTest 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 DiGiorge**

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

INCIDENZA:

1/700

INCIDENZA:

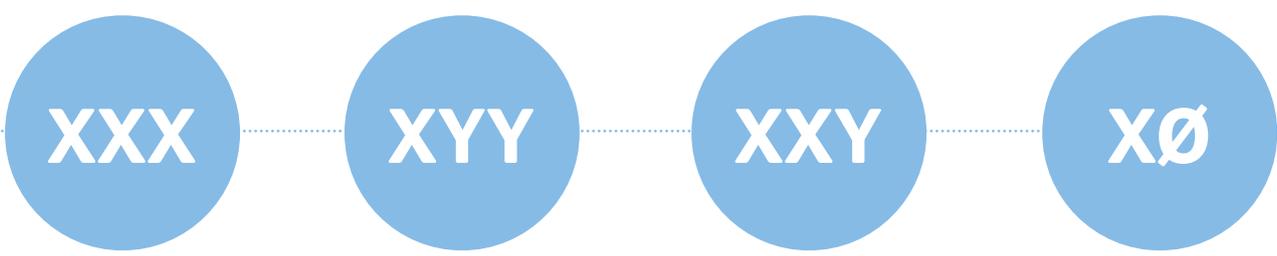
1/2.000

INCIDENZA:

1/3.000

INCIDENZA:

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".

INCIDENZA:

1/10.000

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".

INCIDENZA:

1/1.000

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.

INCIDENZA:

1/1.000

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.

INCIDENZA:

1/2.500

I sei punti di forza

1 Tecnica

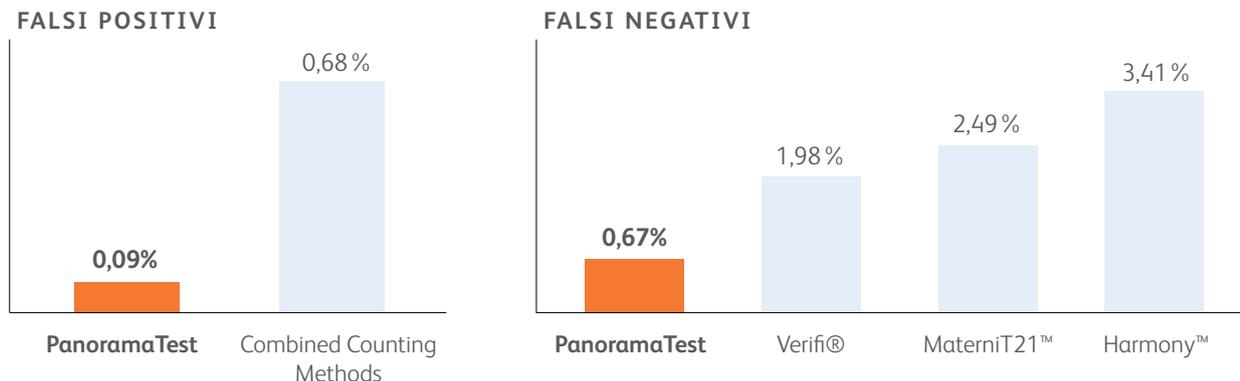
Solo PanoramaTest riesce a distinguere tra dna materno e dna fetale perché è l'unico Test NIPT in commercio che utilizza il target sequencing di SNP: il DNA materno e fetale vengono distinti ed analizzati utilizzando più di 13,000 SNP (polimorfismo a singolo nucleotide) selezionati sui cromosomi di interesse. 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	ANOMALIE GENETICHE MATERNE
Solo PanoramaTest è in grado di individuare i casi di "vanishing twin" che possono rappresentare più del 15% dei risultati falsi positivi con altri NIPT	Solo PanoramaTest 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.10

3 Il più basso tasso di falsi positivi e negativi



4

Completezza delle informazioni

PanoramaTest 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, (<http://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

PanoramaTest 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%.

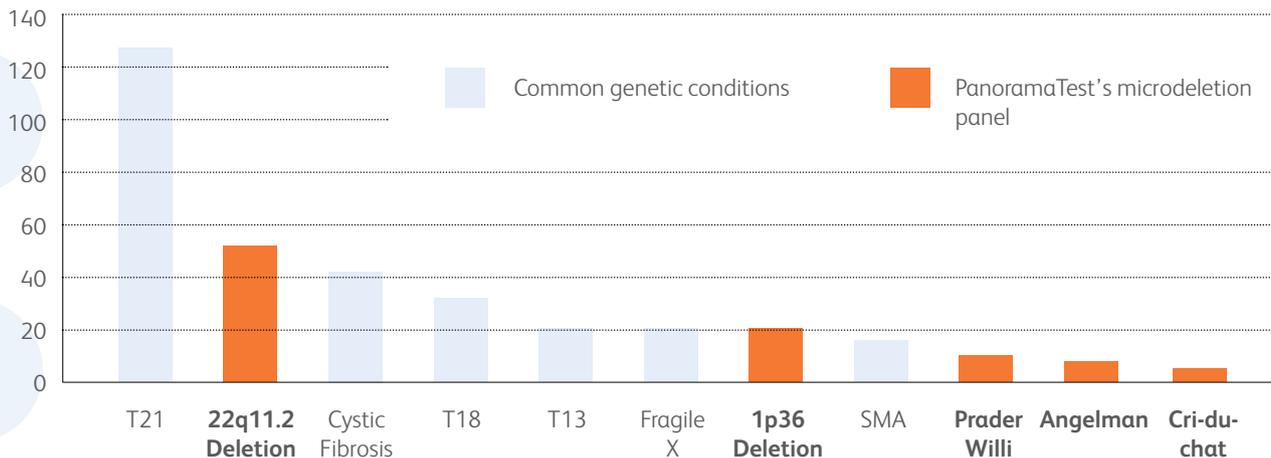
6

Pannello di microdelezioni

A differenza di altri test, PanoramaTest 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 PanoramaTest, 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.

INCIDENZA SU 100.000 NATI VIVI



PanoramaTest è

✓ Sicuro.

PanoramaTest 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.

✓ Comodo.

Basta un semplice prelievo di sangue dal braccio, a partire dalla 9° settimana di gestazione, effettuato o in ambulatorio o in un laboratorio convenzionato.

✓ Sensibile.

PanoramaTest dà la possibilità alle loro pazienti di effettuare il test già dalla 9° 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 11° e 12° settimana di gestazione)

✓ Affidabile.

La sensibilità e la specificità del PanoramaTest, 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.



Preciso.

PanoramaTest 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.



Rapido.

Il referto è disponibile in media in 5-7gg lavorativi, con una possibilità di BackUp dagli Stati Uniti.



Completo.

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.



Validato.

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



All'avanguardia

PanoramaTest utilizza una tecnologia medico-scientifica all'avanguardia risultando una delle più valide, complete, sensibili ed innovative del settore.

A chi è diretto?

A tutte le donne in gravidanza, in particolare:

- **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**
- **Non c'è suggerimento sulle età visto che l'incidenza di alcune sindromi, come la Microdelezione 22q11.2, risulta indipendente dall'età.**

Tre diversi pannelli

	BASIC	MEDIUM	FULL
Aneuploidie dei Cromosomi 13, 18, 21	•	•	•
Aneuploidie dei Cromosomi Sessuali (X, Y)	•	•	•
Triploidie	•	•	•
Vanishing Twin	•	•	•
Sesso del Feto	•	•	•
Microdelezioni 22q 11.2 (Sindrome di DiGeorge)		•	•
Microdelezioni 1p.36			•
Microdelezioni Cri du Chat			•
Microdelezioni Angelman			•
Microdelezioni Prader Willi			•

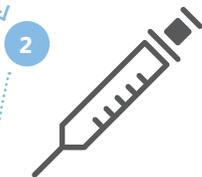
Cosa devi fare?



1

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 PanoramaTest, contattando uno dei nostri specialisti.



2

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. 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.



3

Attendi il referto dal tuo medico

Biotechsol 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.



BIOTECHSOL

Via Borgazzi 27 | Monza | T. +39 039 2396 274 - 469
F. +39 039 2396 472 | www.biotechsol.com



informazioni@biotechsol.com