



# NEOTEST

La nuova frontiera nella diagnosi prenatale



**BIOTECHSOL**



NeoTest 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 e sia per il suo bambino. È un NIPT (Non Invasive Prenatal Testing), un'importante evoluzione moderna nei metodi di screening prenatali.

Fino ad oggi la medicina prevedeva come uniche possibilità di diagnosi prenatale l'impiego di metodologie invasive come, ad esempio, la villocentesi e l'amniocentesi; oggi, grazie all'intuizione di giovani ricercatori americani, con un semplice prelievo di sangue materno è possibile raggiungere gli stessi risultati! NeoTest permette **già dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione** di isolare frammenti di DNA fetale dal sangue materno, per individuare eventuali alterazioni cromosomiche in maniera accurata.



Il test ha ricevuto il riconoscimento del marchio CE/IVD.

# Quanto è accurato?

L'accuratezza di un test di screening è la caratteristica più importante. I normali test di screening che oggi vengono effettuati hanno un margine di errore che va dal 5% al 15% (indicati come *falsi positivi* e *falsi negativi*). Questo significa che tali test potrebbero attribuire un rischio di Trisomia fetale ad una gravidanza, in cui il feto in realtà è normale (falso positivo); oppure, al contrario, non individuare un'anomalia cromosomica in un feto in cui in realtà è presente (falso negativo). **Con NeoTest la possibilità di avere falsi positivi o falsi negativi è ridotta a valori prossimi allo zero!**

CROMOSOMI	SENSIBILITÀ	SPECIFICITÀ	FALSI POSITIVI
21	99,5%	<b>99,9%</b>	0,014%
18	98%	<b>99,5%</b>	0,018%
13	95%	<b>99,9%</b>	0,015%

# Cosa **individua**?

## Il test **individua** le principali trisomie, monosomie e microdelezioni.

Le prime due sono anche 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*).

21

### TRISOMIA 21 Sindrome di Down

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

18

### TRISOMIA 18 Sindrome di Edwards

Caratterizzata da anomalie cardiache, malformazioni renali e altri problemi a carico degli organi interni. 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.

X

### 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 DELLA SINDROME SULLE GRAVIDANZE INDAGATE

INCIDENZA:

1/700

INCIDENZA:

1/5.000

INCIDENZA:

1/16.000

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

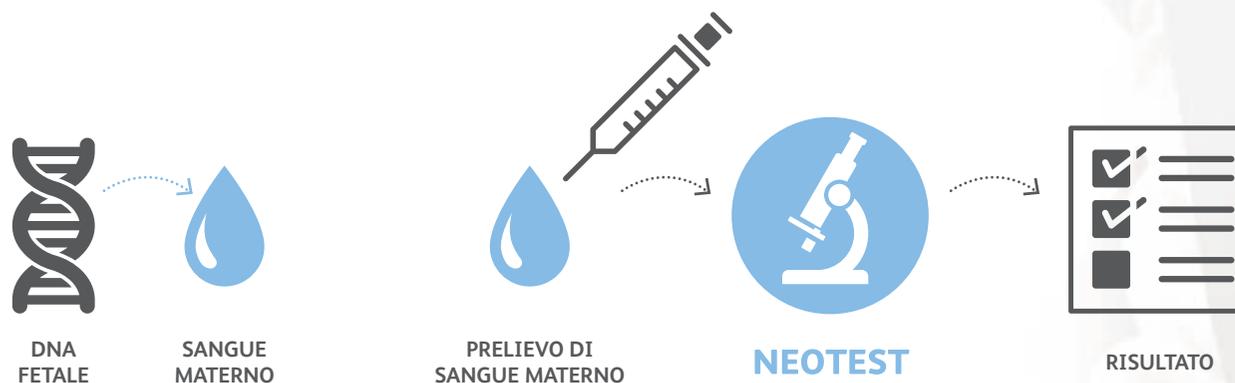
MICRODELEZIONI  
ANOMALIE

NeoTest inoltre consente di individuare nel feto la presenza delle più comuni sindromi da Microdelezione.

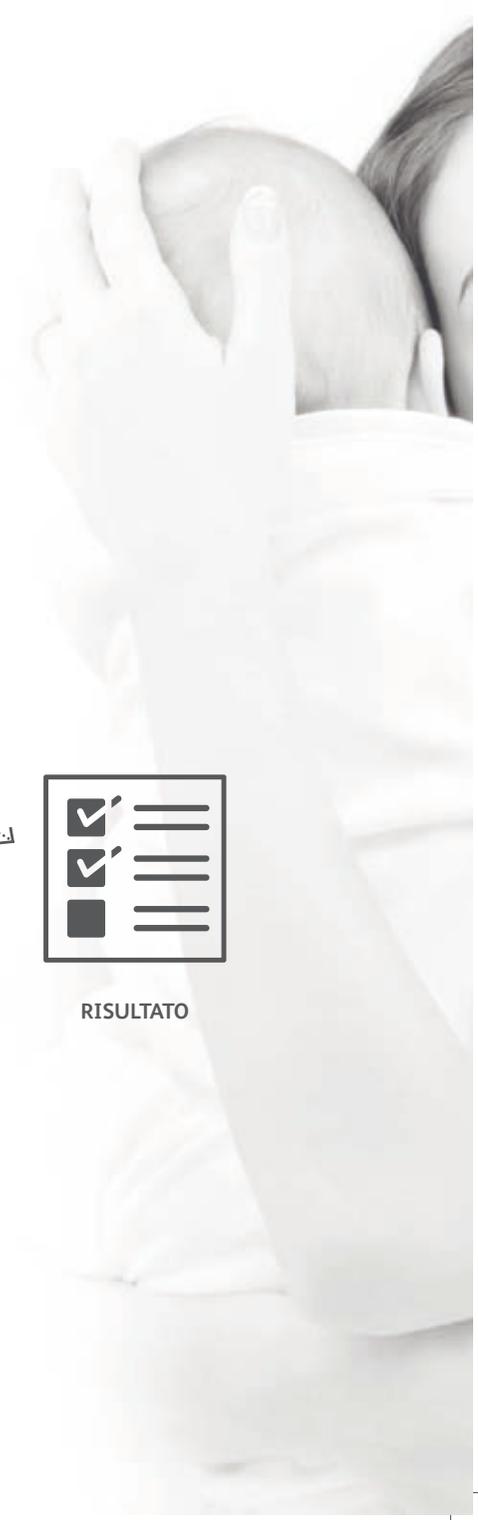
# Come funziona?

Durante la gravidanza frammenti di DNA fetale riescono a passare la barriera placentare e ritrovarsi in circolo nel sangue materno. Tali frammenti sono rilevabili già dalla quinta settimana di gestazione; la concentrazione di DNA fetale aumenta man mano con il progredire della gestazione, fino a scomparire dopo il parto.

Grazie a questa nuova e avanzata tecnica è possibile, con un semplice prelievo di sangue fatto alla futura mamma tra la 10<sup>a</sup> e la 12<sup>a</sup> settimana – quando la concentrazione di DNA fetale nel circolo sanguigno risulta ottimale – riuscire ad isolare tali frammenti per effettuare un'indagine cromosomica, garantendo un'alta sensibilità e specificità di NeoTest.



**La tecnica utilizzata da NeoTest è tra le più innovative e complete:** consiste nel contare il numero di coppie del cromosoma in esame utilizzando una piattaforma bioinformatica, che mette in relazione il numero delle coppie contate (attraverso una tecnica detta *sequenziamento*) con il numero delle coppie standard del cromosoma preso in esame. Un'alterazione in eccesso o in difetto di tale numero può determinare un rischio di positività a Neo Test.





# A chi è diretto?

A tutte le donne in gravidanza, in particolare:

- ↪ **Donne al di sopra dei 35 anni di età** (età in cui aumenta il rischio di anomalie fetali)
- ↪ **Gravidanze in cui la diagnosi invasiva** è controindicata
- ↪ **Donne con precedenti di aborto**
- ↪ **Gravidanze singole o gemellari da Fecondazione Assistita**
- ↪ **Familiarità di malattie cromosomiche** ed aneuploidie
- ↪ Gravidanze a rischio di **aborto spontaneo**



# Neotest è:

## ✓ **Sicuro.**

Neo Test è un esame privo dei rischi presenti nelle tradizionali tecniche di diagnosi prenatale invasiva, come l'amniocentesi e la villocentesi. È sicuro per le mamme e il nascituro.

---

## ✓ **Comodo.**

Basta un semplice prelievo di sangue, a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione, effettuato in ambulatorio o in un laboratorio convenzionato.

---

## ✓ **Affidabile.**

La sensibilità e la specificità di NeoTest, prossimi al 99.9%, garantiscono un'alta attendibilità del test.

---

## ✓ **Preciso.**

NeoTest presenta un margine di errore molto più basso (<0.09%) rispetto agli altri test prenatali che utilizzano altre tecnologie.



## Rapido.

Il referto è disponibile già entro 5-7 giorni lavorativi.

---



## Protetto.

In caso di positività al test, i genitori avranno la possibilità di avvalersi della consulenza di medici genetisti, che risponderanno a tutti i dubbi e le domande che vorranno esporgli.

---



## Completo.

Il test individua il sesso del nascituro, a seguito del consenso da parte dei genitori.

---



## All'avanguardia.

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

# 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 NeoTest, 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 10ª settimana di gestazione, o presso lo stesso studio o presso un laboratorio convenzionato.

x



## **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 al suo medico ginecologo e a lei, nel più breve tempo possibile per l'analisi (5/7 giorni lavorativi) il risultato dell'analisi per via e-mail.





# BIOTECHSOL

---

Via Borgazzi 27 | Monza | T. +39 2396 274 - 469  
F. +39 2396 472 | [www.biotechsol.com](http://www.biotechsol.com)

---

NUMERO VERDE  
**800 589057**

[informazioni@biotechsol.com](mailto:informazioni@biotechsol.com)