

Risultati estremamente accurati e completi di cui ci si può fidare



**Lo screening prenatale Panorama® identifica:**

**Patologie dei cromosomi interi**

Trisomia 21, 18 e 13

---

Monosomia X

---

Trisomie che riguardano i cromosomi sessuali

---

Triploidia

---

Gravidanza molare completa

---

**Opzionali**

Sindrome da delezione 22q11.2

---

Altre sindromi da microdelezione

---

Sesso fetale

---



## Panorama valuta più patologie cromosomiche con maggiore accuratezza

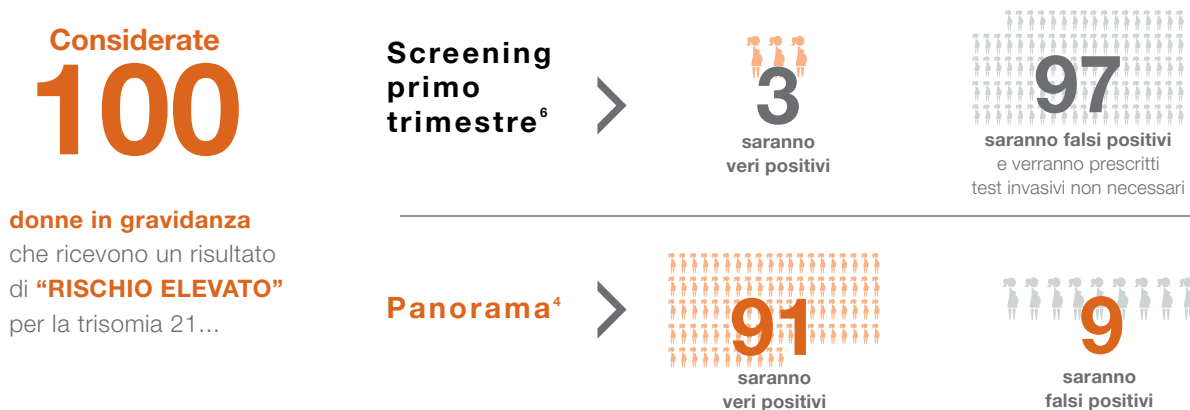
Rispetto allo screening al primo trimestre, Panorama offre una maggiore sensibilità e una percentuale inferiore di falsi positivi per le patologie valutate.

### SCREENING COMPLETO ED ESTREMAMENTE ACCURATO

| Patologia  | Screening primo trim. <sup>6</sup>           | Panorama <sup>3,7</sup>                      |
|--|--|--|
|  | Sensibilità<br>Percentuale di falsi positivi | Sensibilità<br>Percentuale di falsi positivi |
| <b>Trisomia 21</b><br><i>Sindrome di Down</i>        | 79%<br>5%                                    | >99,9 (83/83)<br>0%                          |
| <b>Trisomia 18</b><br><i>Sindrome di Edwards</i>     | 80%<br>0,3%                                  | 96,4% (27/28)<br><0,1%                       |
| <b>Trisomia 13</b><br><i>Sindrome di Patau</i>       | 50%<br>0,3%                                  | >99% (13/13)<br>0%                           |
| <b>Monosomia X</b><br><i>Sindrome di Turner</i>      | Non viene ricercata                          | 92,9% (13/14)<br><0,1%                       |
| <b>Triploidia</b>                                    | Non viene ricercata                          | >99% (8/8)                                   |
| <b>Donna</b>   | Non viene determinato                        | >99,9% (469/469)<br>0%                       |
| <b>Maschio</b>                                       | Non viene determinato                        | >99,9% (533/533)<br>0%                       |
| <b>Altre sindromi da microdelezione</b>              |  |  |
| <b>Delezione 22q11.2</b> <i>Sindrome di DiGeorge</i> | Non viene ricercata                          | 95,7% (45/47)                                |
| <b>Altre microdelezioni*</b>                         | Non vengono ricercate                        | 93,8 - >99%                                  |

\* Altre microdelezioni includono: Angelman, Cri-du-chat, delezione 1p36 e Prader-Willi

PPV più elevato = meno ansia per le pazienti



## Presentate il test NIPT alle pazienti in base alle linee guida ACOG<sup>2</sup>



*“Il test per la valutazione di anomalie cromosomiche è opzionale.”*

*“Per valutare il rischio di anomalia cromosomica del bambino sono disponibili diverse **opzioni di screening.**”*

*“Per individuare con certezza eventuali anomalie cromosomiche, è possibile optare per **test diagnostici.**”*

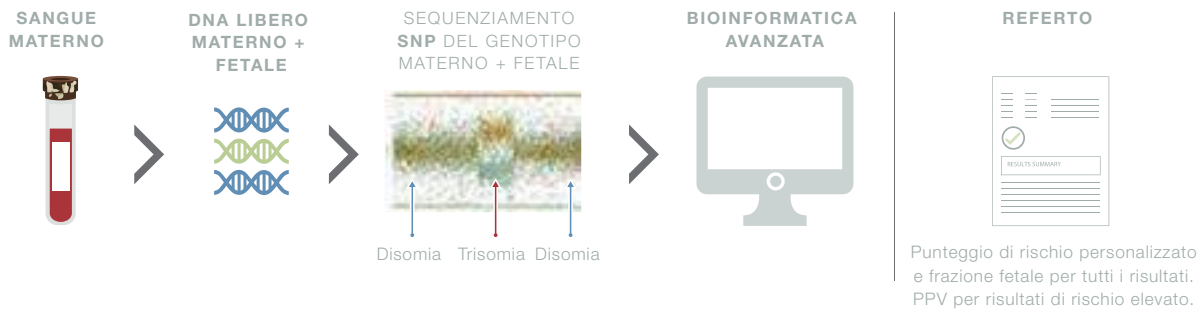
Meno informazioni

Più informazioni

|                 | Nessun test  | Screening sul siero tradizionale  | NIPT  | CVS/AMNIO   |
|-----------------|--|---|---|---|
| <b>VANTAGGI</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Meno ansia per le donne preoccupate per l'esecuzione dei test</li> <li>- Nessuna decisione difficile da prendere in caso di risultati anomali</li> </ul>                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Non invasivo</li> <li>- Se eseguito nel 2° trimestre, consente di valutare difetti alla nascita, quali spina bifida</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Non invasivo</li> <li>- Screening per più patologie*</li> <li>- Maggiore sensibilità e valore predittivo positivo*</li> <li>- Minore ansia: la maggior parte delle donne riceve risultati a basso rischio<sup>4</sup>.</li> <li>- Può essere eseguito già alla nona settimana di gestazione</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Risultati certi</li> <li>- Più completo rispetto a test NIPT o screening sul siero</li> <li>- Possibilità di stabilire un piano di cure per il bambino in caso di risultati anomali</li> </ul> |
| <b>LIMITI</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Impossibile pianificare cure, spese e prevedere conseguenze psicologiche</li> <li>- Mancata opportunità di consultare specialisti e avvalersi di risorse assistenziali pubbliche</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Non diagnostico</li> <li>- Limitato a trisomia 21, 18 e 13</li> <li>- Minore sensibilità, maggiore percentuale di falsi positivi e valore predittivo positivo più basso rispetto al test NIPT</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Non diagnostico; risultati falsi positivi e falsi negativi</li> <li>- Non valuta tutte le anomalie cromosomiche</li> <li>- Potrebbe non fornire risultati in un numero ridotto di pazienti</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Invasivo; basso rischio di aborto</li> <li>- Risultati dell'amniocentesi non disponibili fino al 2° trimestre</li> <li>- Possibili risultati di significato incerto</li> </ul>                 |

\* Rispetto allo screening sul siero

## Panorama individua polimorfismi di singoli nucleotidi (SNP) nel DNA libero



## I vantaggi clinici esclusivi offerti dalla metodologia basata su SNP

| MENO FALSI POSITIVI RISPETTO AD ALTRI METODI NIPT   | IDENTIFICA CONDIZIONI ASSOCIATE A COMPLICANZE MATERNE   |
|---|---|
| <p><b>VANISHING TWIN</b></p> <p>Solo Panorama è in grado di individuare i casi di “vanishing twin” o “sindrome del gemello scomparso”, che possono rappresentare &gt;15% dei risultati falsi positivi con altri NIPT.<sup>8,9</sup></p> <p><b>ACCURATEZZA SESSO FETALE &gt;99,9%<sup>3</sup></b></p> <p>Nessuna determinazione errata del sesso negli studi di validazione. Meno ansia e controlli non necessari per le pazienti.</p> <p><b>ANOMALIE MATERNE</b></p> <p>Solo Panorama 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.<sup>10</sup></p> | <p><b>GRAVIDANZA MOLARE COMPLETA</b></p> <p>Solo Panorama è in grado di identificare una gravidanza molare completa, che può essere associata a preeclampsia, emorragia e neoplasia trofoblastica gestazionale e, raramente, coriocarcinoma metastatico.<sup>11</sup></p> <p><b>TRIPLOIDIA</b></p> <p>Solo Panorama è in grado di identificare la triploidia, spesso associata a mortinatalità, gravi difetti alla nascita e preeclampsia.<sup>8,12</sup></p> |

La misura della frazione fetale è un valore critico per risultati NIPT con livello di confidenza elevato

- ✓ I test NIPT individuano il DNA fetale (placentare) per la determinazione del rischio di anomalie cromosomiche fetali
- ✓ Le linee guida ACOG sottolineano l’importanza della frazione fetale in quanto “essenziale per ottenere risultati di test accurati”<sup>2</sup>
- ✓ La mancata misura della frazione fetale può essere correlata a risultati falsi negativi<sup>13</sup>

Ampia esperienza clinica in tutto il mondo<sup>14</sup>

>500.000

... casi refertati con Panorama.

1 su 5

... ostetrici/ginecologi/ neonatologi hanno ordinato Panorama nei soli Stati Uniti.

60+

... paesi nel mondo commercializzano Panorama.

## La nuova generazione di screening prenatali non invasivi

Il test prenatale non invasivo (NIPT) consente di analizzare il DNA libero presente nel sangue materno allo scopo di valutare il rischio di anomalie cromosomiche fetali.

Panorama® è l'unico test in grado di distinguere tra DNA libero fetale (placentare) e materno; consente di ridurre il numero di falsi positivi e offre un pannello di base più completo rispetto ad altri metodi di screening.

L'importanza del test NIPT è riconosciuta dagli enti professionali



Considera il test NIPT lo strumento di screening primario per tutte le donne.<sup>1</sup>



Raccomanda agli operatori di informare le pazienti sui vantaggi e i limiti del test NIPT rispetto ad altre opzioni di screening.<sup>2</sup>

Panorama si avvale di prestazioni validate in gravidanze sia ad alto che medio rischio

|                   | Validazione<br>T21, T18, T13 e MX <sup>3</sup> |                    | Esiti clinici<br>T21, T18, T13 e MX <sup>4</sup><br>(Incidenza aneuploidia) |
|-------------------|--|--------------------|---|
|                   | Sensibilità                                    | Specificità        | PPV*  |
| Rischio elevato** | 98,0%<br>(98/100)                              | 99,5%<br>(389/391) | 82,9%<br>(2,4%)   |
| Rischio medio**   | 100%<br>(5/5)                                  | 100%<br>(469/469)  | 87,2%<br>(1,0%)   |

\* PPV = valore predittivo positivo

\*\* Per il calcolo del valore PPV, è stata stabilita la condizione di rischio elevato per le donne di età  $\geq 35$  anni al momento del parto, e la condizione di rischio medio per le donne di età  $< 35$  al momento del parto.

I vantaggi di Panorama rispetto agli screening sul siero materno tradizionali



**Maggiore sensibilità**  
per le patologie valutate



**Meno falsi positivi**  
meno procedure invasive non necessarie<sup>5</sup>



**Più patologie valutate**  
risultati più informativi

## Un test completo

|   |   |   |   |
|---|---|---|---|
|                                      |    |   |    |
| <b>INTEGRAZIONE PERFETTA</b><br>nel flusso di lavoro  | <b>PRELIEVO DEI CAMPIONI</b><br>semplice e sicuro   | <b>TECNOLOGIA AVANZATA</b><br>per risultati di cui ci si può fidare   | <b>REFERTI RAPIDI E CHIARI</b><br>con il supporto del nostro team   |
| <ul style="list-style-type: none"><li>- Panorama può essere eseguito già alla nona settimana di gestazione.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>- I campioni possono essere inviati a Natera in un kit preconfezionato tramite posta ordinaria.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>- Panorama utilizza sequenziamento basato su SNP e algoritmi proprietari Natera per fornire risultati completi estremamente accurati.</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>- I risultati sono disponibili entro 7-10 giorni di calendario su Natera Connect con funzione di invio alla paziente.</li><li>- I referti includono punteggio di rischio, PPV (in caso di rischio elevato) e frazione fetale, valori che migliorano l'affidabilità dei risultati e del piano di cura per il paziente.</li></ul> |

## Domande frequenti

### QUALI CONDIZIONI VENGONO VALUTATE DA PANORAMA?

#### Patologie dei cromosomi interi

- Trisomia 21, 18 e 13
- Monosomia X
- Trisomie dei cromosomi sessuali
- Triploidia
- Gravidanza molare completa

#### Opzionali

- Delezione 22q11.2
- Angelman
- Cri-du-chat
- Delezione 1p36
- Prader-Willi
- Sesso fetale

### COME SI POSSONO RICHIEDERE PIÙ KIT DI TEST?

I kit Panorama vengono forniti all'ospedale gratuitamente e possono essere conservati sul posto.

**Per ordinare un kit per il test di screening prenatale Panorama,**

**FARE CLIC SU:** [Natera Connect](#)

**VISITARE IL SITO WEB:** [NateraOrder.com](#)

**CHIAMARE IL NUMERO:** +1 (650) 249.9090

**E-MAIL:** [support@natera.com](mailto:support@natera.com)

**CONTATTARE:** il proprio rappresentante Natera



**natera™**  
Conceive. Deliver.



natera | 201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 USA | +1 (650) 249.9090 | Fax +1 (650) 730.2272

Accreditato CAP, certificato ISO 13485 e CLIA. ©2016 Natera, Inc.