



È il test prenatale non invasivo, unico in Italia con intero processo a marcatura CE - IVD in grado di rilevare le aneuploidie più comuni

Metodica

L'indagine viene eseguita utilizzando la NGS, Next Generation Sequencing, tecnologia di biologia molecolare di ultima generazione. Le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono amplificate e successivamente quantizzate mediante sofisticate analisi bioinformatiche al fine di determinare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche.

Modalità di esecuzione

Il test viene eseguito mediante un semplice prelievo di sangue della gestante senza comportare alcun rischio per la salute del feto. Tale prelievo può essere eseguito a partire dalla 10a settimana di gestazione.

UNA PROCEDURA SEMPLICE E INTUITIVA



Richiesta del kit di prelievo



Compilazione dei moduli di richiesta analisi e del Consenso Informativo



Prelievo del campione ematico



Spedizione Gratuita del campione al Laboratorio



Ricezione del risultato



• Il **Vera XY*** (Determinazione del sesso fetale) è il test prenatale non invasivo che permette la determinazione del sesso del nascituro attraverso l'identificazione nel cfDNA del cromosoma Y;



• Il **Vera 21*** (Analisi del cromosoma 21) è il test prenatale non invasivo che permette di valutare la presenza di aneuploidie a carico del cromosoma 21 (Sindrome di Down);



• Il **Vera Prenatal Easy*** (13, 18, 21) è il test prenatale non invasivo che permette di valutare la presenza di aneuploidie a carico dei cromosoma 21, 18 e 13 e il sesso fetale. Non vengono valutate le aneuploidie a carico dei cromosomi sessuali;



• Il **Vera Prenatal Test*** (13, 18, 21, X, Y) è il test prenatale non invasivo che permette di valutare la presenza di aneuploidie a carico dei cromosoma 21, 18 e 13 e dei cromosomi sessuali con la determinazione del sesso fetale (se richiesto);



• Il **Vera Prenatal Test*** (9, 13, 16, 18, 21, X, Y) + **Pannello Microdelezioni** è il test prenatale non invasivo che permette di valutare la presenza di aneuploidie a carico dei cromosoma 9, 13, 16, 18, 21, dei cromosomi sessuali e di rilevare 10 sindromi da microdelezioni con una risoluzione di 3,5 Mb;



• Il **Vera Test +Plus*** (Analisi del cariotipo fetale) permette di rilevare le aneuploidie a carico di tutti i cromosomi (cariotipo fetale) e le duplicazioni e/o delezioni segmentali superiori a 7 Mb su tutto l'assetto cromosomico fetale;



• Il **Vera Test +Plus*** (Analisi del cariotipo fetale) + **Pannello Microdelezioni** permette di rilevare le aneuploidie a carico di tutti i cromosomi (cariotipo fetale) e duplicazioni e/o delezioni segmentali superiori a 7 Mb su tutto l'assetto cromosomico fetale. Inoltre permette di rilevare 10 sindromi da microdelezioni con una risoluzione di 3,5 Mb.



• Il **Vera Mamma 1** ricerca nella madre le principali mutazioni responsabili della Fibrosi Cistica.



• Il **Vera Mamma 3a** analizza per la mamma 3 patologie a trasmissione autosomica recessiva ad elevata incidenza, tra cui:

Fibrosi Cistica (CFTR), Sindrome dell'X-Fragile (FRAX-A) e Atrofia Muscolare Spinale (SMA).



• Il **Vera Mamma 3b** analizza per la mamma 3 patologie a trasmissione autosomica recessiva ad elevata incidenza, tra cui:

Sindrome dell'X-Fragile (FRAX-A), Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker (DMD/BMD).



• Il **Vera Mamma 5** analizza per la mamma 5 patologie ad elevata incidenza, tra cui:

Fibrosi Cistica (CFTR), Sordità Congenita (CX26 e CX30), Sindrome dell'X-Fragile (FRAX-A), Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e Distrofia muscolare di Duchenne/Becker (DMD/BMD).



• Il **Vera Mamma Plus** analizza per la mamma circa 23 patologie a trasmissione autosomica recessiva ad elevata incidenza, tra cui:

Fibrosi Cistica (CFTR), Sordità Congenita (CX26 e CX30), Sindrome dell'X-Fragile (FRAX-A), Atrofia Muscolare Spinale (SMA), Distrofia Muscolare di Duchenne-Becker (DMD/BMD) e le principali malattie metaboliche (Fenilchetonuria, Mucopolisaccaridosi, Gangliosidosi).



• Il **Vera Omnia Family** per l'analisi nel feto di 4 patologie a trasmissione autosomica recessiva ad elevata incidenza:

Fibrosi Cistica (CFTR), Sordità Congenita (CX26 e CX30), Beta Talassemia e Anemia Falciforme (HBB).



• Il **Vera Omnia 60*** permette di estendere l'analisi di mutazioni associate a circa 60 patologie. Le malattie investigate comprendono malattie autosomiche recessive ad alta e bassa incidenza e patologie a trasmissione autosomica dominante (de novo). Queste patologie nella maggior parte dei casi, non sono rilevabili dalle indagini ecografiche del I° trimestre (alcune sono rilevabili ecograficamente solamente nel II° e/o nel III° trimestre). Tali mutazioni, non sempre sono rilevabili nei genitori con i test di screening preconfezionali, poiché possono essere anche non ereditarie ed insorgere in modo casuale nel feto.

Il **Vera Omnia*** rileva solo mutazioni a significato patogenetico noto.

Inoltre, a differenza dei NIPT tradizionali, il **Vera Omnia*** identifica malattie genetiche che non hanno alcuna correlazione con l'età materna.



• Il **Vera Omnia Metabolic** è un'espansione del **Vera Omnia 60*** in cui abbiamo aggiunto alcune tra le più frequenti malattie metaboliche, oltre ad essere stato allargato il pannello dei geni associati a patologie comuni autosomiche dominanti (de novo).

Questo test permette di individuare mutazioni genetiche responsabili di oltre 100 patologie a trasmissione autosomica recessiva ad alta e bassa incidenza e patologie a trasmissione autosomica dominante (de novo).



• L'**Omnia Plus 300*** è un upgrade del **Vera Omnia 60*** in cui sono analizzate nella la coppia oltre 300 patologie a trasmissione autosomica recessiva con esordio neonatale/infantile.



• Il **Vera Omnia Complete** si distingue da tutti gli altri test fino ad oggi proposti, in quanto si avvale dell'utilizzo di più tecnologie di biologia molecolare quali il sequenziamento massivo parallelo (NGS), e altre specifiche tecniche, MLPA e TP-PCR, per l'analisi nella coppia di mutazioni in oltre 850 geni associati a più di 600 patologie, e che permettono lo studio di patologie ad elevata incidenza, con eziologia complessa quali la Sindrome dell'X-Fragile, l'Atrofia Muscolo Spinale e la Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker.

ACCETTAZIONE DIAGNOSTICA PRENATALE E GINECOLOGICA

T. + 39 081 7178470 – solo whatsapp: +39 342 1898033
accettazione.ecografia@clinicaruesch.it



Ruesch, la Clinica svizzera nel cuore di Napoli

39, viale Maria Cristina di Savoia
80122 Napoli, Italia
T +39 081.7178.111 | Centralino H24
info@clinaruesch.it

www.clinicaruesch.it

Direttore Sanitario: Dott. Mario Borrelli



segui su



ANALISI PRENATALE DEL **CARIOTIPO** **FETALE SU SANGUE** MATERNO A PARTIRE DALLA **DECIMA** **SETTIMANA**



in collaborazione con

