



*distributore esclusivo di*



# PrenatalSafe®

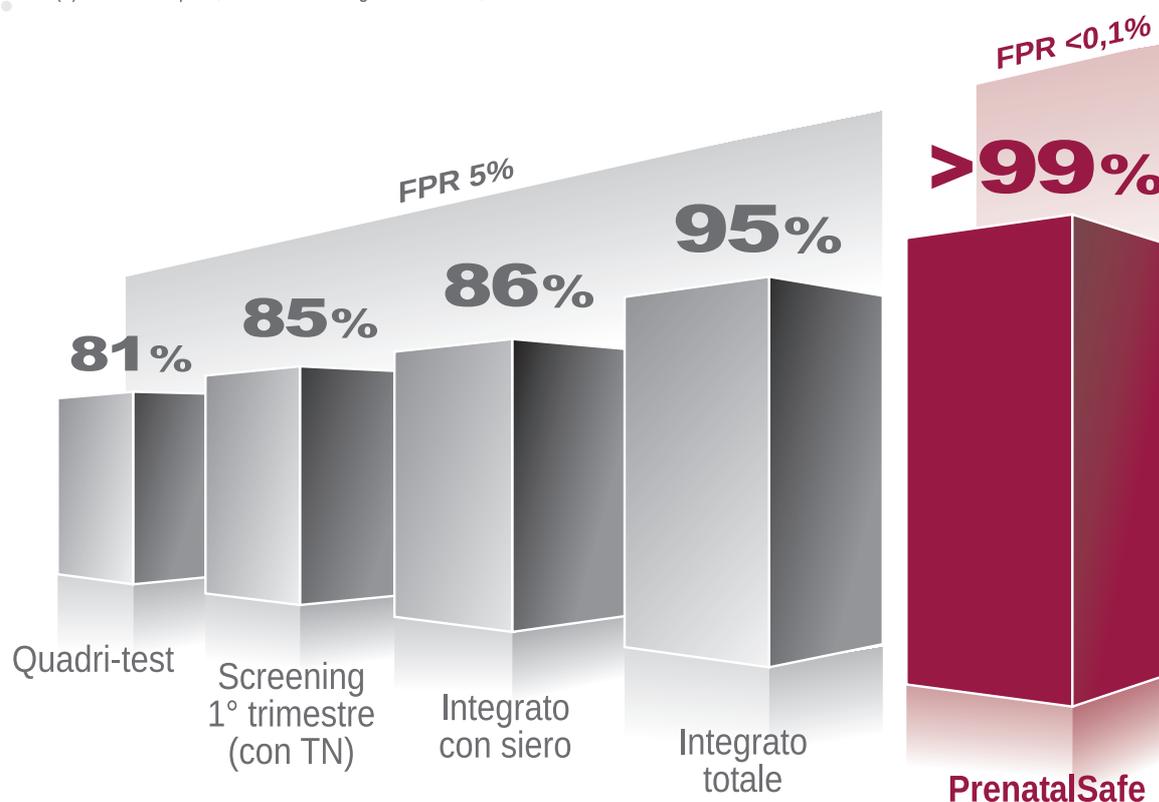
Esame prenatale non invasivo (NIPT)

DNA fetale libero nel sangue materno per rilevare  
la presenza di **aneuploidie fetali** in gravidanza

# PrenatalSafe® è un test di screening prenatale non invasivo che, analizzando il DNA fetale libero nel sangue materno, rileva aneuploidie sui cromosomi 21, 18, 13, X e Y

Gli screening del primo trimestre hanno come esito solo percentuali di rischio e presentano il 5% di falsi positivi<sup>1</sup> e fino al 15% di falsi negativi

(1) Ronald Wapner, M.D.et al. N Engl J Med 2003;349:1405-13



**PrenatalSafe® riduce il rischio di approfondimenti invasivi non necessari**

# PrenatalSafe®



## Semplice

Basta un prelievo ematico (8-10ml) in singola provetta marchiata CE/IVD dopo le 10 settimane

## Sicuro

Azzera, i rischi di abortività

## Affidabile

Sensibilità superiore al **99%**  
Falsi positivi **<0,1%**

## Rapido

Tecnologia FAST: risultati in soli **3 gg.** lavorativi

## Sensibile

Permette di rilevare le aneuploidie cromosomiche anche a **bassa quantità di DNA fetale (2%)**, a differenza di altri test che invece richiedono una quantità di DNA fetale **>4%**

# PrenatalSafe® è adatto a ogni tipo di gravidanza



Indicato per tutte le gestanti,  
under e over 35 anni

Consigliato in caso di  
controindicazione alle indagini invasive

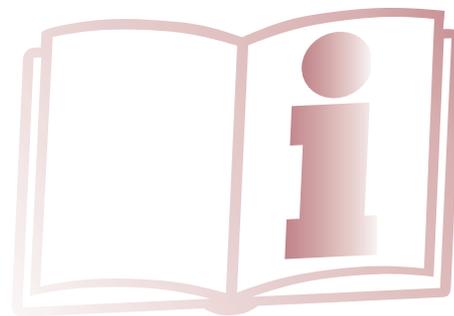
Eseguibile in caso di gravidanze  
singole o gemellari ottenute con PMA,  
sia autologa che eterologa

Utile come *follow-up* in caso  
di positività agli screening del primo trimestre

Appropriato in caso di  
anamnesi familiare di aneuploidie

Utilizzabile anche in caso di traslocazione Robertsoniana  
bilanciata sui cromosomi 13 o 21

# La procedura di PrenatalSafe® è semplice e intuitiva



**1**

Richiesta del Kit Prelievo



**2**

Compilazione  
dei moduli di richiesta  
e del consenso informato



**3**

Prelievo del campione ematico



**4**

Spedizione gratuita del campione



**5**

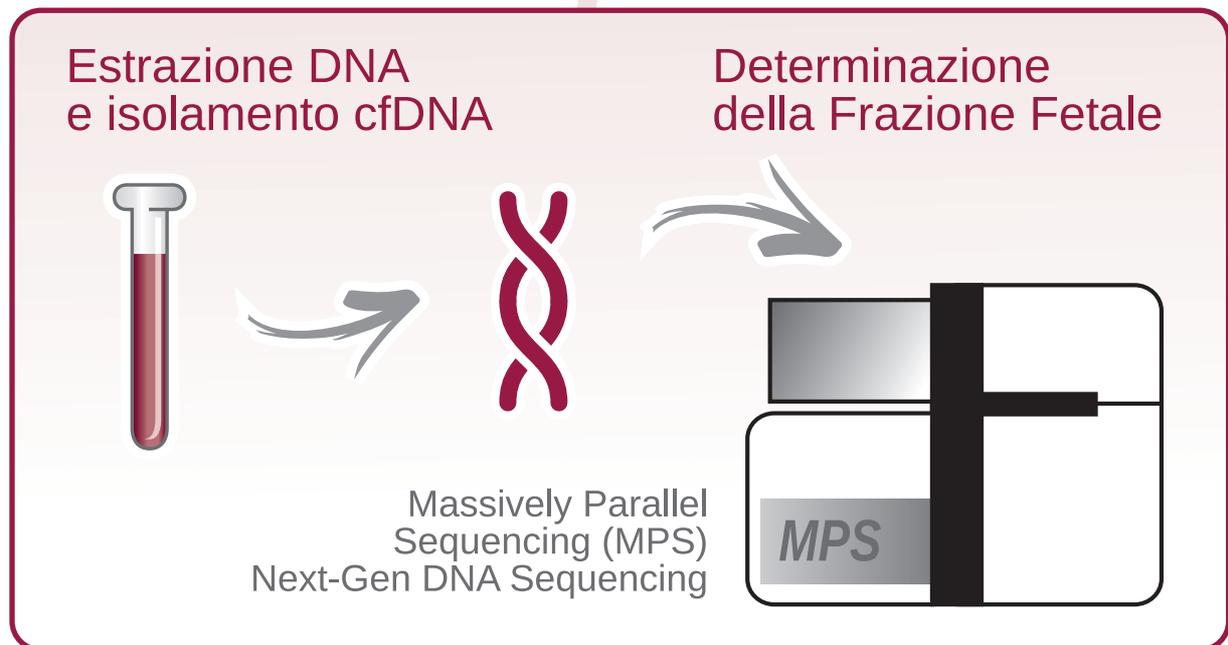
Ricezione del risultato  
in 3 gg. (procedura Fast)  
o 7 gg. (procedura Standard)



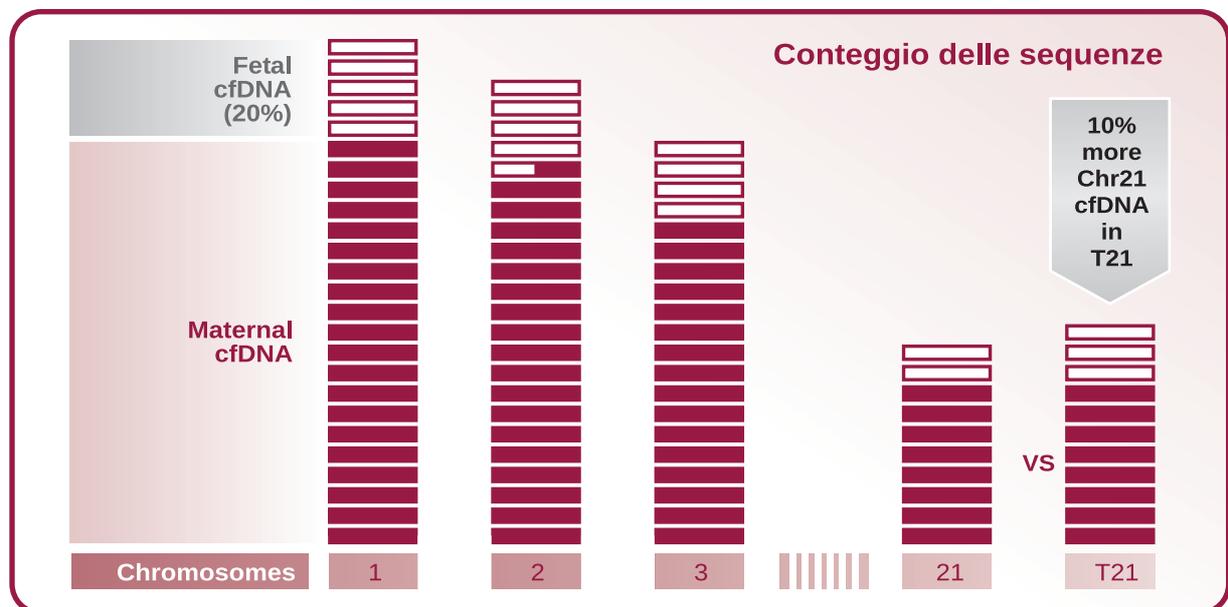
**Consulenza genetica  
pre- e post-test inclusa**

PrenatalSafe®

## Sequenziamento massivo (MPS) whole-genome



### Allineamento delle sequenze e conteggio



# La tecnologia di PrenatalSafe® garantisce il miglior risultato al professionista



**Alta risoluzione:**  
sequenziamento dell'intero genoma

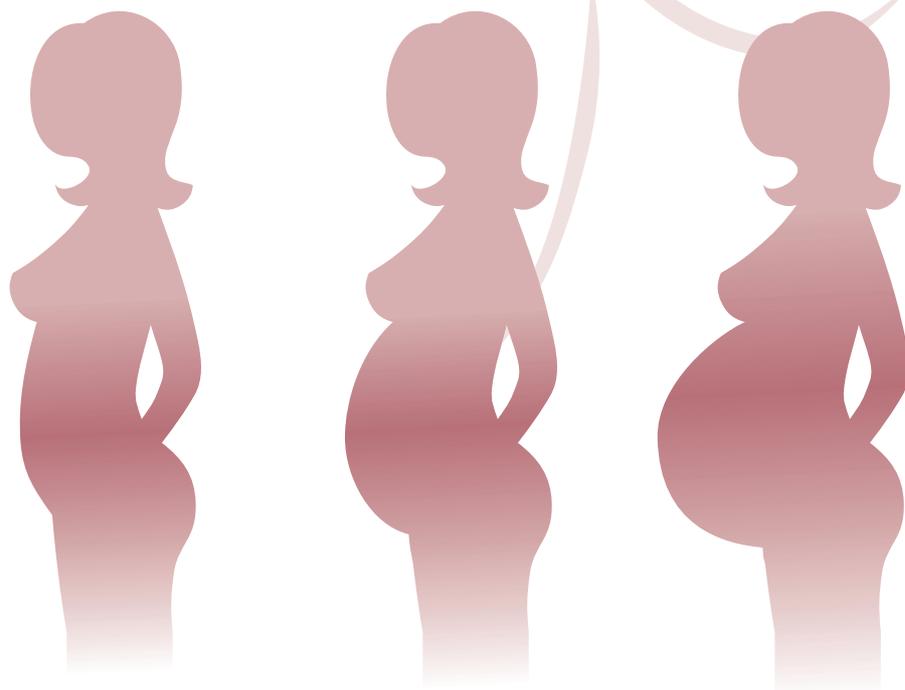
**Referti chiari in soli 3 gg. lavorativi**  
(Protocollo FAST)

**Bassa incidenza di riprelievi:**  
incidenza delle ripetizioni <1%

**Unica provetta 8-10 ml di sangue:**  
è sufficiente una ridotta quantità  
di campione ematico

**Elevata Sensibilità:**  
risultati affidabili anche a basse quantità  
di DNA fetale - **Frazione Fetale 2%**

# PrenatalSafe® tutela la gestante e la sua gravidanza



## PrenatalSafe® offre:

**Follow-up gratuito** dei risultati patologici, eseguito mediante cariotipo fetale citogenetico e molecolare

**Villocentesi o Amniocentesi gratuita** presso ginecologi di riferimento convenzionati con Swissgenoma

**Rimborso** in caso di risultato non ottenibile a causa di scarsa quantità di DNA fetale

# PrenatalSafe® è più di un semplice test



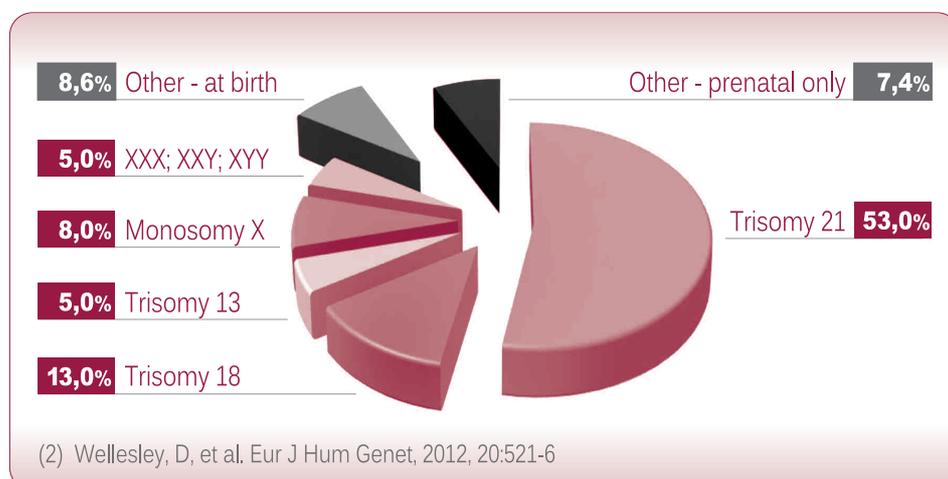
- Consulenza e assistenza genetica pre- e post-test
- Kit di prelievo e trasporto dei campioni ematici **gratuito**
- Rispetto delle normative vigenti  
Provette con marcatura **CE-IVD**  
e kit di prelievo certificato **a norma UN3373**
- Qualità certificata  
Software, hardware e reagenti con marcatura **CE-IVD**
- Spedizione **gratuita** dei campioni biologici
- **Attenzione *all-inclusive*** nei confronti del cliente.  
Dalla spedizione alla refertazione massima flessibilità e disponibilità, supporto e garanzia di qualità
- **Educational**  
formazione e informazione continua per il professionista, materiali promozionali dedicati alla gestante

# PrenatalSafe® prevede tre livelli di approfondimento diagnostico

## PrenatalSafe® 5

aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13, X, Y

Trisomia 21	Sindrome di Down
Trisomia 18	Sindrome di Edwards
Trisomia 13	Sindrome di Patau
Monosomia X	Sindrome di Turner
XXX	Trisomia X
XXY	Sindrome di Klinefelter
XYY	Sindrome di Jacobs
Sesso Fetale	Opzionale





3

## PrenatalSafe® 3

solo aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13

Trisomia 21	Sindrome di Down
Trisomia 18	Sindrome di Edwards
Trisomia 13	Sindrome di Patau
Sesso Fetale	opzionale



## PrenatalSafe® Plus

aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13, x, y, Trisomie 9 e 16, sindromi da microdelezione, sesso fetale

<b>Sindromi da microdelezione investigate:</b>
Sindrome di DiGeorge (delezione 22q11.2)
Sindrome da delezione 1p36
Sindrome di Angelman (delezione 15q11.2)
Sindrome di Prader-Willi (delezione 15q11.2)
Sindrome Cri du Chat (delezione 5p)
Sindrome di Wolf-Hirschhorn (delezione 4p)

# Perchè PrenatalSafe® ?



## Un servizio completo

- Assistenza
- Consulenza
- Spedizioni gratuite  
secondo normative vigenti
- Educational
- Prelievo  
anche a domicilio o presso il proprio studio



## RhSafe gratuito

- Determinazione gratuita non invasiva  
del fattore Rh(D) fetale per gestanti Rh(D) neg  
e padre Rh(D) pos



## Eseguito in Europa

- **Breve spostamento** del campione
- **Minore rischio di deterioramento** durante il trasporto
- **Risultati in tempi rapidi**  
(3 gg. - protocollo FAST)
- **Interlocutori anche in italiano:**  
garanzia in caso di controversie medico-legali,  
chiarezza e trasparenza

# PrenatalSafe® rileva le aneuploidie anche a bassa frazione fetale (fino al 2%)

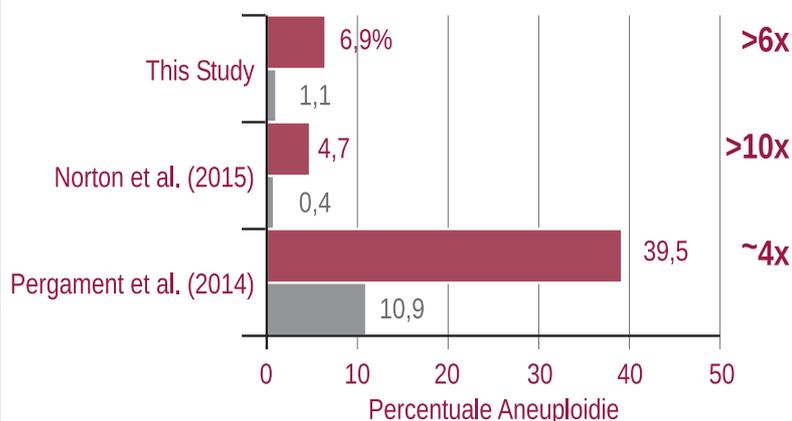


	Total <sup>3</sup>	2%<FF<4% <sup>3</sup>	FF ≥4% <sup>3</sup>
No. of aneuploid samples (%)	107 (1.5%)	27 (25.2%)	80 (74.8%)
- True positive <sup>b</sup> - no. (%)	105	25 (23.8%)	80 (76.2%)
- T21	77	18	59
- T18	21	4	17
- T13	9	5	4
- False positive <sup>b</sup> - no.	2	2	0
- T21	1	1	0
- T18	1	1	0
- T13	0	0	0
<b>Aneuploidy incidence</b>	1.5%	6.9%***	1.1%

\*\*\*p<0.001

(3) Dati presentati da Genoma Research all'European Human Genetics Conference (ESHG) Glasgow 2015 e all'International Conference on Prenatal Diagnosis (ISPD) Washington 2015 (Fiorentino et al., Prenat Diagn in press)

Il 23,8% delle aneuploidie avrebbe richiesto un nuovo prelievo e tempi di diagnosi sensibilmente più lunghi



L'incidenza delle aneuploidie aumenta da 4 a 10 volte nei campioni a bassa frazione fetale.

Utilizzando un cut-off del 4% per la FF, si escludono dall'analisi i campioni a rischio maggiore di aneuploidia.

## Sindromi di microdelezione più comuni e relativa prevalenza

Sindrome da microdelezione	Regione cromosomica	Prevalenza (alla nascita)
Di George	delezione 22q11.2	1/2.000 - 1/4.000
Cri-du-chat	delezione 5p	1/15.000 - 1/50.000
Prader-Willi	delezione 15q11.2	1/25.000
Angelman	delezione 15q11.2	1/10.000 - 1/20.000
Delezione 1p36	delezione 1p36	1/5.000 - 1/10.000
Wolf-Hirschhorn	delezione 4p	1/50.000

## Casistica di *follow-up* - Protocollo Standard

Aggiornamento agosto 2015

Performance (tutte le anomalie cromosomiche)	No.	Risultato confermato	Risultato non confermato	%
No. di gravidanze con follow-up	22.000	21.951	49	99,78%
No. di campioni risultati euploidi	21.612	21.610	2	99,99%
No. di campioni risultati aneuploidi	388	341	47	
Trisomia 21	167	162	5	
Trisomia 18	39	34	5	
Trisomia 13	27	23	4	
Monosomia X	83	57	26	

Performance del Test	No.	95% CI
No. Falsi positivi	47	
No. Falsi negativi	2	
No. Veri positivi	341	
No. Veri negativi	21.610	
Sensibilità % Falsi negativi	99,42% 0,58%	97,91% to 99,93%
Specificità % Falsi positivi	99,78% 0,22%	99,71% to 99,84%
Valore Predittivo Positivo	87,89%	84,22% to 90,96%
Valore Predittivo Negativo	99,99%	99,97% to 100,00%

## Casistica di *follow-up* - Protocollo Fast

Aggiornamento agosto 2015

Anomalia cromosomica	No. (totale)	No. (euploidi)	Sensibilità	95% CI	% Falsi negativi	Valore Predittivo Positivo (PPV)	95% CI
Trisomia 21	6.741	70/70	100,00%	94,87% to 100,00%	0,00%	98,59%	92,40% to 99,96%
Trisomia 18	6.741	21/21	100,00%	83,89% to 100,00%	0,00%	95,45%	77,16% to 99,88%
Trisomia 13	6.741	9/9	100,00%	66,37% to 100,00%	0,00%	100,00%	66,37% to 100,00%

Anomalia cromosomica	No. (totale)	No. (euploidi)	Specificità	95% CI	% Falsi positivi	Valore Predittivo Negativo (NPV)	95% CI
Trisomia 21	6.741	6.669/6.670	99,99%	99,92% to 100,00%	0,01%	100,00%	99,94% to 100,00%
Trisomia 18	6.741	6.718/6.719	99,99%	99,92% to 100,00%	0,01%	100,00%	99,95% to 100,00%
Trisomia 13	6.741	6.749/6.749	100,00%	99,95% to 100,00%	0,00%	100,00%	99,95% to 100,00%

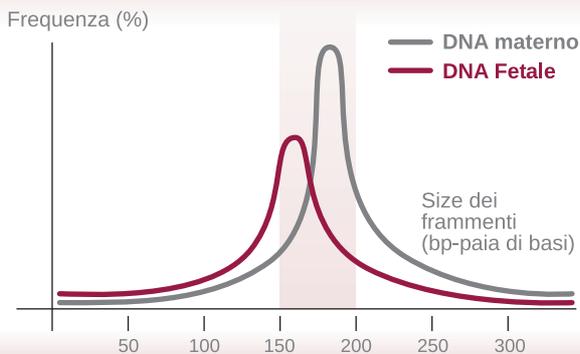


### Totale Automazione e High throughput

- Procedura di laboratorio **completamente automatizzata**, dall'estrazione del DNA all'analisi dei dati.
- Capacità di analisi di **elevati volumi di campioni**.
- Sensibile **riduzione dei costi**.

### Maggiore risoluzione

L'introduzione del Sequenziamento bidirezionale (*Paired-end*) del genoma fetale raddoppia il numero di letture, migliorando l'affidabilità del test.



### Determinazione della frazione fetale più accurata

Differenziazione del DNA di origine fetale da quello materno in base alla differente lunghezza<sup>4</sup>.

(4) Yu et al. 2014 Proc Natl Acad Sci U S A 10;111:8583-8588

### Workflow CE-IVD e ottimizzazione del protocollo analitico

- Algoritmo e reagenti marcati CE-IVD, per una migliore qualità e riproducibilità dei risultati.
- Standardizzazione e maggiore affidabilità dei risultati.



**PrenatalSafe® : il più accurato, completo e sensibile NIPT disponibile ed eseguito in Europa**