



Maternity

Il test prenatale non invasivo che individua le anomalie cromosomiche ed evita le amniocentesi non necessarie.

Trisomie 21, 18, 13

Sesso fetale

Aneuploidie dei cromosomi sessuali

Analisi di tutti i cromosomi

CNVs (Delezioni e Duplicazioni)

Patologie monogeniche



Maternity

Il test prenatale non invasivo che individua le anomalie cromosomiche ed evita le amniocentesi non necessarie.

CE 



“Con un semplice prelievo di sangue posso scoprire se il mio bambino corre il rischio di essere affetto da un’anomalia cromosomica ed evitare un’amniocentesi non necessaria.”




BioLab

Pratichiamo **innovazione e cura della persona**. Ci impegniamo a fornire alle persone una tempestiva e migliore conoscenza del proprio stato di salute e di quello del bambino. Forniamo, a medici e famiglie, **informazioni genetiche puntuali che permettono di effettuare le scelte mediche più appropriate**.

Maternity è il nostro test genetico non invasivo. I risultati sono analizzati nei nostri laboratori di genetica molecolare, dove da anni si effettuano test genetici per diagnosi pre e post-natale delle malattie genetiche.





MATERNITY È IL **TEST** **PRENATALE DEL DNA PRIVO** **DI RISCHI** ESEGUIBILE DALLA 10a SETTIMANA DI GESTAZIONE.

SICURO

Eseguito su un campione di sangue materno e saliva paterna (solo eKaryo Full).

COMPLETO

Trisomia 21 (Sindrome di Down), 18, 13. Anomalie numeriche dei cromosomi sessuali; CNVs (delezioni e duplicazioni); patologie monogeniche; sesso del bambino.

ACCURATO

Tecnologia di ultima generazione Next Generation Sequencing - Massive Parallel Sequencing (NGS-MPS). Sensibilità e specificità maggiore del 99,9% per le trisomie. Calcolo della frazione fetale.

VELOCE


Risultati disponibili in 5 giorni lavorativi + tempi di spedizione.

COMODO

Il campione di sangue può essere analizzato ogni giorno dell'anno.



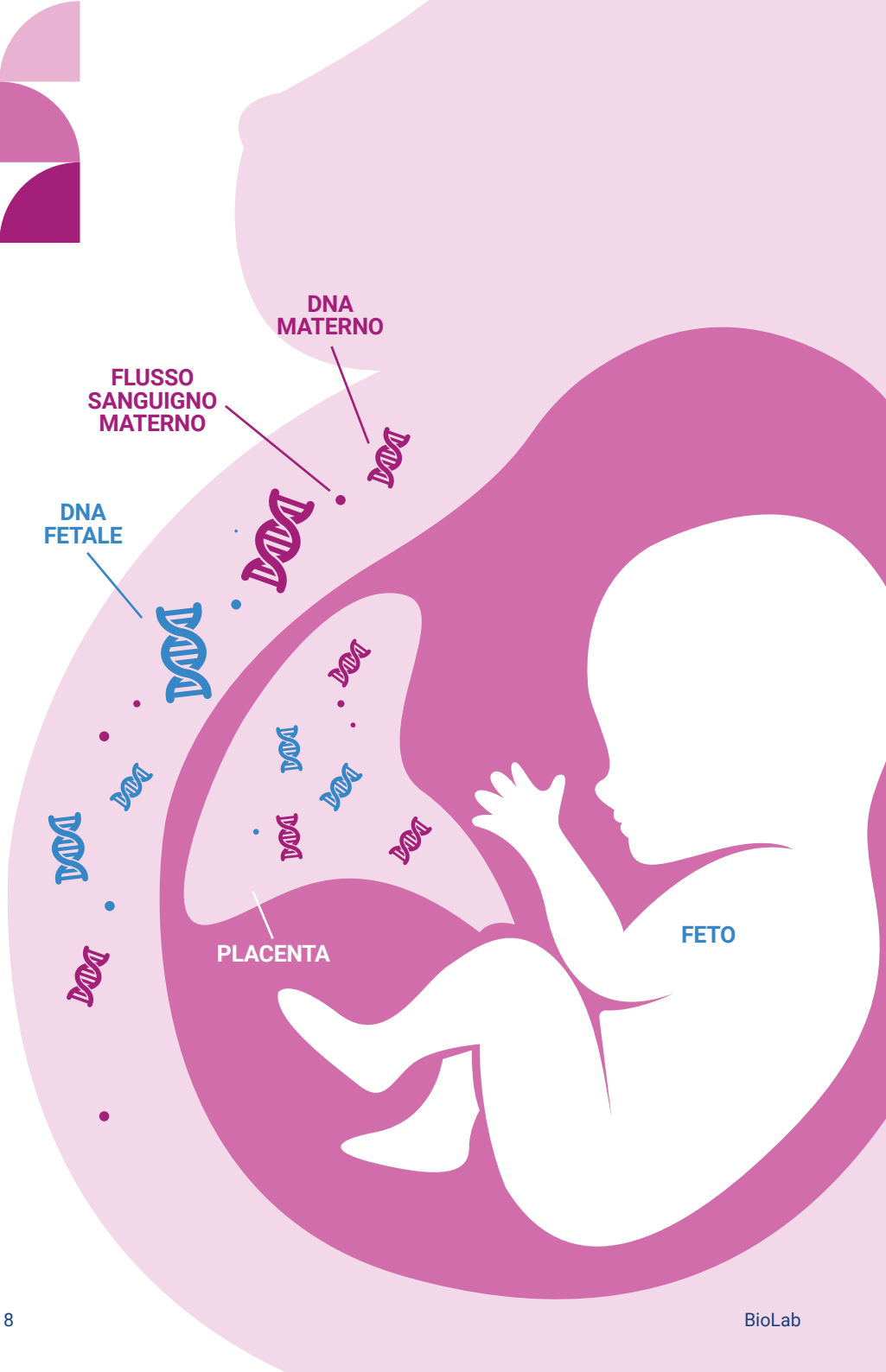
MATERNITY: IL TEST CHE ANALIZZA IL DNA FETALE IN MANIERA COMPLETA ED ACCURATA.



La famiglia dei prodotti Maternity è costituita da test prenatali non invasivi in grado di rilevare anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e il sesso del bambino.

Durante la gravidanza, frammenti di DNA libero del feto circolano nel sangue materno. Il DNA fetale è rilevabile a partire dalla 5a settimana di gestazione e la sua concentrazione aumenta durante le settimane successive. La quantità di DNA fetale presente nel circolo sanguigno materno a partire dalla 10a settimana di gestazione è sufficiente per eseguire il test e garantire risultati accurati.

Dal campione di sangue materno prelevato con un semplice prelievo viene estratto e purificato il DNA. Successivamente il DNA viene analizzato mediante sequenziamento massivo in parallelo dell'intero genoma utilizzando la tecnologia di ultima generazione NGS (Next Generation Sequencing). Ciò consente di avere lo screening più completo. I dati di sequenziamento sono accuratamente analizzati da sistemi avanzati di bioinformatica, per fornire referti chiari e affidabili.





**Scansiona
il QR Code
e scopri la tabella
delle patologie
monogeniche
investigate.**

Maternity
è completamente privo
di rischi e permette la
rilevazione precoce delle
anomalie cromosomiche
comuni e rare.

MATERNITY RILEVA IN MANIERA ACCURATA LA **SINDROME DI DOWN** E LE ALTRE ANOMALIE CROMOSOMICHE.



Le anomalie numeriche (aneuploidie) si verificano quando un individuo presenta un cromosoma in più rispetto all'usuale coppia di cromosomi (trisomia), oppure quando in una coppia di cromosomi ne manca uno (monosomia).

TRISOMIA 21 (Sindrome di Down). È la trisomia più frequente alla nascita ed è associata a disabilità mentali gravi o moderate. Può inoltre causare problematiche che interessano l'apparato digerente e cardiaco.

TRISOMIA 18 (Sindrome di Edwards). È associata ad un elevato rischio di aborto. I bambini affetti dalla Sindrome di Edwards possono manifestare varie malformazioni ed avere un'aspettativa di vita ridotta.

TRISOMIA 13 (Sindrome di Patau). È associata ad un elevato rischio di aborto. I bambini affetti dalla Sindrome di Patau solitamente presentano gravi difetti cardiaci congeniti ed altre patologie. È rara la sopravvivenza oltre il primo anno di vita.

ANEUPLOIDIE DEI CROMOSOMI SESSUALI: i cromosomi X e Y determinano il sesso fetale. Le principali combinazioni anomale osservate sono XXX, XYY (Sindrome di Jacobs), XXY (Sindrome di Klinefelter), e monosomia X (Sindrome di Turner). Gli individui affetti da tali sindromi possono presentare disturbi fisici e comportamentali la cui gravità può variare sensibilmente da soggetto a soggetto.

ANEUPLOIDE DI TUTTI GLI ALTRI CROMOSOMI: sono le alterazioni numeriche (trisomie/monosomie) a carico degli altri autosomi (cromosomi da 1 a 22), responsabili rilevata.

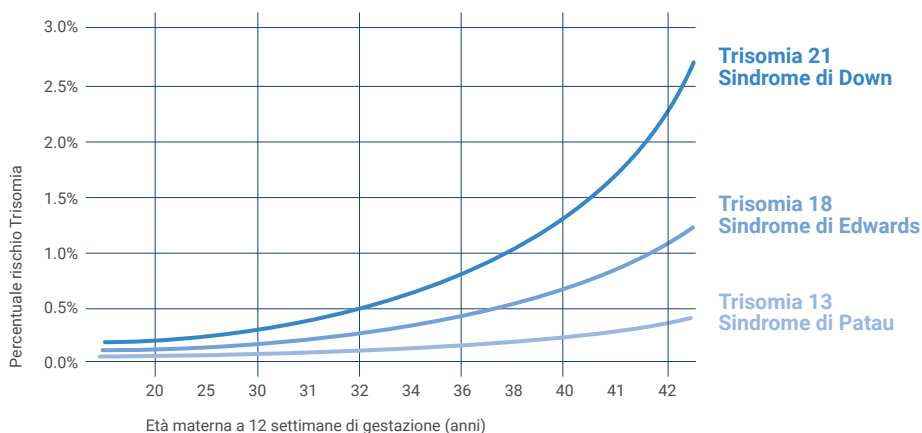
Le anomalie strutturali includono la delezione o duplicazione di una porzione di cromosoma. La **DELEZIONE** è una perdita di DNA su un segmento cromosomico che può estendersi su più geni, ciascuno contribuendo al fenotipo in maniera potenzialmente indipendente. La **DUPLICAZIONE** consiste nel raddoppiamento di un tratto di un cromosoma. Maternity garantisce la rilevazione di CNVs (delezioni e duplicazioni) di grandezza pari ad almeno 7Mb.

QUALSIASI GRAVIDANZA PUÒ ESSERE A **RISCHIO TRISOMIA.**



ANOMALIE CROMOSOMICHE	SINDROME	INCIDENZA
Trisomia 21	Down	23/10.000
Trisomia 18	Edwards	5/10.000
Trisomia 13	Patau	2/10.000
Sex Trisomies (XXX, XYY, XXY)	Trisomia X, Jacobs, Klinefelter	2/10.000
Monosomia X	Turner	3,3/10.000

IL RISCHIO DI TRISOMIE 21, 18 O 13 AUMENTA IN MANIERA SIGNIFICATIVA CON L'**AVANZARE DELL'ETÀ MATERNA.**



MATERNITY È UNA SOLUZIONE COMPLETA E AFFIDABILE.

Dopo aver processato pochi millilitri di sangue materno nel nostro laboratorio, l'analisi del DNA in circolazione è in grado di fornire risultati molto accurati grazie alla nostra professionalità, al nostro metodo e alla nostra tecnologia.

ALTA SENSIBILITÀ >99,9%

Maternity ha elevate capacità nell'evitare risultati falsi negativi.

Falso Negativo: la patologia cromosomica non è rilevata sebbene il bambino ne sia affetto.

ALTA SPECIFICITÀ >99,9%

Maternity ha elevate capacità nell'evitare risultati falsi positivi.

Falso Positivo: comporta il ricorso a una non necessaria e rischiosa amniocentesi sebbene il bambino non sia affetto da alcuna patologia.

Con **Maternity** la possibilità di ottenere risultati falsi positivi o falsi negativi è estremamente bassa. La precisione dei risultati offerti da Maternity è importante perchè, in caso di risultato negativo, **evita il ricorso all'amniocentesi**, procedura che presenta rischio di aborto. In caso di risultato positivo, dovrebbe essere presa in considerazione l'ipotesi di ricorrere ad un esame diagnostico.

	SENSIBILITÀ	SPECIFICITÀ	INCIDENZA
Trisomia 21 Sindrome di Down	>99,9%	>99,9%	23/10.000
Trisomia 18 Sindrome di Edwards	>99,9%	>99,9%	5/10.000
Trisomia 13 Sindrome di Patau	>99,9%	>99,9%	2/10.000
Altre aneuploidie	>96,4%	>99,8%	–

PERCENTUALE DI ERRORE MOLTO BASSA: MATERNITY È PIÙ AFFIDABILE DELL'ATTUALE SCREENING COMBINATO.



Fino ad oggi il protocollo diagnostico prevedeva un test combinato seguito dall'amniocentesi, in caso di risultato positivo.

TEST COMBINATO

Test di screening statistico, eseguito durante il primo trimestre di gravidanza, basato su:

- Età materna
- Traslucenza nucale (misurazione della nuca del feto per mezzo di ultrasuoni)
- Dosaggio ormonale o BI-Test (PAPP-A, β -HCG libero)

PROCEDURE INVASIVE



Villocentesi (CVS)

10-12 settimane di gravidanza



Amniocentesi

15-20 settimane di gravidanza

Queste procedure possono essere fonte di stress per la futura mamma e la sua famiglia e sono associate a un rischio di aborto stimato all'1%.

The Royal College of Obstetricians & Gynaecologists reputa che il test del DNA fetale aumenti le informazioni disponibili per le donne in gravidanza, riducendo notevolmente il rischio di aborti causati da procedure invasive non necessarie in gravidanze non soggette a complicazioni.



**100.000
GRAVIDANZE**



**236
AFFETTI**

CASI INDENTIFICATI

200 Test combinato
235 Maternity



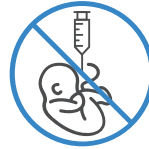
**99.764
NON AFFETTI**

CASI DI FALSO POSITIVO

Test combinato **4.988**
Maternity **159**



**35
CASI AFFETTI NON
SAREBBERO STATI PERDUTI
CON MATERNITY**



**4.822
PROCEDURE INVASIVE
EVITATE CON MATERNITY**

Incidenza della Sindrome di Down 0,236%; Percentuale di rilevazione del test Combinato (DR)=85%; Percentuale Falsi Positivi (FPR)=5% Maternity - DR=99,9%, FPR=0,16%

MATERNITY FORNISCE UN REFERTO CON RISULTATI CHIARI IN TEMPI BREVI.

Siamo in grado di analizzare in maniera precisa ed accurata il genoma del tuo bambino in 5 giorni lavorativi dall'arrivo del campione nel nostro laboratorio. Sarà cura del tuo medico di fiducia aiutarti nella comprensione del referto fornendoti un'appropriata interpretazione medica.

GRAVIDANZE SINGOLE

Il referto del test Maternity riporterà l'eventuale rilevazione di un'aneuploidia cromosomica e/o di una delezione o duplicazione e/o di una patologia monogenica ereditaria. Qualora richiesto, sarà indicato anche il sesso del bambino.

GRAVIDANZE GEMELLARI

Il referto del test Maternity riporterà l'eventuale rilevazione in uno dei due feti di un'aneuploidia cromosomica (eccetto quelle dei cromosomi sessuali) e/o di una delezione o duplicazione e/o di una patologia monogenica ereditaria. Qualora sia stato richiesto di conoscere il sesso dei bambini, sarà riportata la presenza di due feti di sesso femminile o quella di almeno un feto di sesso maschile.

FRAZIONE FETALE

La frazione fetale è fondamentale per l'accuratezza del test, per questo motivo Maternity riporta la percentuale estratta. Una garanzia di affidabilità.

RISULTATI DEL TEST

ASSENZA DI ANEUPLOIDIA

Maternity non ha identificato alcuna delle patologie investigate.

PRESENZA DI ANEUPLOIDIA

Maternity ha identificato una delle patologie investigate; verrà indicata la patologia, l'eventuale posizione genomica e l'eventuale interpretazione medica (se conosciuta).



I VANTAGGI DI MATERNITY: UNIAMO L'ANALISI DEL DNA ALL'AVANGUARDIA E LA BIOINFORMATICA.

Il sequenziamento consiste nella determinazione dell'esatto ordine delle coppie di basi in un segmento di DNA. Il Sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) è una delle tecnologie più avanzate per l'analisi genetica, oggi disponibile che permette di conoscere la sequenza di milioni di frammenti di DNA. Abbiamo scelto il metodo di sequenziamento shotgun dell'intero genoma per i suoi ridotti tempi di analisi, per il basso tasso di errore nell'Assay e per la capacità di aumentare il contenuto analitico. La tecnologia NGS accelera il processo.

A

I frammenti del DNA libero circolante vengono purificati dal sangue materno.

C

La libreria viene sequenziata utilizzando la tecnologia NGS (Next Generation Sequencing)

B

I frammenti di DNA vengono preparati per costruire una libreria specifica.

D

Le informazioni risultanti dal sequenziamento vengono analizzate mediante specifica bioinformatica.



MATERNITY E BIOLAB RISPETTANO I PIÙ **ELEVATI STANDARD** **REGOLAMENTARI E DI QUALITÀ.**



MATERNITY È UN PRODOTTO A MARCHIO CE IVD.

Le lettere “CE” sono l’abbreviazione della frase francese “Conformité Européenne” (Conformità Europea). Un prodotto a marchio CE indica che il prodotto è conforme ai requisiti essenziali delle normative europee in materia di salute, sicurezza e protezione ambientale, ovvero da molte delle cosiddette Direttive di prodotto che contengono le specifiche tecniche stabilite da diverse agenzie europee a cui i prodotti devono essere conformi.



La Direttiva prodotto sui “Dispositivi medico- diagnostici in vitro” (98/79/ CE) si applica a Maternity.



IL LABORATORIO BIOLAB È CERTIFICATO ISO 9001:2015

Il nostro laboratorio accreditato a livello V – Eccellenza con il SSN e accreditato nella categoria Eccellenza SSR Marche è riconosciuto ISO 9001: è uno standard concordato a livello internazionale che stabilisce i requisiti per un sistema di gestione della qualità specifico per l’industria dei dispositivi medici. Con questa certificazione, i laboratori Biolab confermano la loro conformità alle normative attuative per la sicurezza e la qualità dei dispositivi medici sviluppati.

SCOPRI LE DIVERSE TIPOLOGIE DI MATERNITY.

	Maternity 52S	Maternity XY	Maternity	Maternity eKaryo	Maternity eKaryo Full
Prelievo del sangue materno	✓	✓	✓	✓	✓
Dalla 10° settimana di gravidanza	✓	✓	✓	✓	✓
Gravidanze singole	✓	✓	✓	✓	✓
Gravidanza gemellare (escluse anomalie cromosomi sessuali)	✓		✓	✓	✓
Fecondazione in vitro omologa	✓	✓	✓	✓	✓
Fecondazione in vitro eterologa	✓	✓	✓	✓	
Trisomia 21, 18, 13	✓	✓	✓	✓	✓
Sesso fetale	✓	✓	✓	✓	✓
Aneuploidie dei cromosomi sessuali		✓	✓	✓	✓
CNVs > 7MB			✓	✓	✓
Analisi di tutti i cromosomi				✓	✓
Patologie monogeniche					✓
Risultati in 5 giorni lavorativi + tempi di spedizione	✓	✓	✓	✓	
Risultati in 8 giorni lavorativi + tempi di spedizione					✓

A CHI È RIVOLTO MATERNITY



Donne in stato di gravidanza

Un test innovativo, semplice e sicuro per il feto, per lo screening prenatale che potrete effettuare dal lunedì al sabato, nel nostro laboratorio di Ascoli Piceno, in Largo degli Aranci 9.

Basterà un semplice prelievo di sangue materno per analizzare il DNA del vostro feto.

- NON SERVE LA PRENOTAZIONE
- NON È NECESSARIO IL DIGIUNO
- PUÒ ESSERE ESEGUITO DALLA 10a SETTIMANA DI GRAVIDANZA

Laboratori analisi e studi medici ginecologici

Forniamo supporto anche a medici ginecologi e a centri specialistici. Inviamo a studi e laboratori il kit per la diagnosi precoce delle principali anomalie cromosomiche fetali mediante analisi del DNA fetale prelevato dal sangue materno.



Siamo un'azienda italiana con un profondo background di conoscenze, oltre a essere un importante riferimento nel campo della genomica applicata alla medicina di precisione. I nostri test genetici vengono eseguiti nel rispetto dei più elevati standard di qualità.

I nostri prodotti seguono le **norme di qualità ISO 9001** e rispettano la normativa europea per i dispositivi diagnostici **CE IVD** per lo sviluppo dei kit al fine di assicurare il rispetto dei requisiti essenziali di sicurezza e ridurre al minimo il rischio per ogni paziente.



Referenze

American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2012;120:1532–1534 • GreggAR, Gross SJ, BeRG, et al. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. *Genet Med.* 2013;15:395–398 • Benn P, Borell A, Chiu R, et al. Position Statement from the Aneuploidy Screening Committee on Behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. *Prenat Diagn.* 2013;33:622–629 • Devers PL, Cronister A, Ormond KE, Facio F, Brasington CK, Flodman P. Noninvasive prenatal testing/ noninvasive prenatal diagnosis: the position of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2013;22:291–295 • U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Accessed July 12, 2012 • U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Accessed July 12, 2012 • U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Accessed July 12, 2012 • <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosome-aneuploidies>. Accessed February 21, 2013 • Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders

• Agence de la biomedicine. Mars 2013 • Kypros H. Nicolaidis, MD. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American Journal of Obstetrics and Gynecology* (2004) 191, 45-67 • KH Nicolaidis, NJ Sebire, RJM Snijders, RLS Ximenes & G. Pilu. The 11-14-week scan. <http://sonoworld.com/Client/Fetus/html/11-14week/chapter-01/chapter-01-final.htm> • Rabinowitz, et al. ASHG Abstract 2012.; Presented data at NSGC AEC 2012

• Norton ME, et al *Am J Obstet Gynecol.*2012 doi:10.1016/j.ajog.2012.25.021 • Palomaki GE, et al. *Genet Med.* 2012 Mar;14(3):296-305; M. Ehrlich communication • Royal College of Obstetricians & Gynaecologists. Non-invasive Prenatal Testing for Chromosomal Abnormality using Maternal Plasma DNA. Scientific Impact Paper No. 15, March 2014.

Avvertenze

Sarà cura del medico curante utilizzare le informazioni fornite per guidare la scelta del paziente anche consigliando, qualora lo si ritenga opportuno, una specifica consulenza genetica o ulteriori test diagnostici quali l'amniocentesi o la villocentesi. Ogni test diagnostico deve essere interpretato alla luce di tutti i dati clinici disponibili. Come per qualsiasi test medico, esiste sempre una possibilità di errore nell'analisi del campione. Sono state, tuttavia, prese significative misure per evitare tali errori.

Limitazioni del test

Questo test è stato ideato per analizzare alcune aneuploidie cromosomiche e strutturali ed è stato convalidato per i cromosomi 21, 18, 13, X e Y. Il test è validato per gravidanze singole o gemellari con età gestazionale di almeno 10 settimane. È raccomandata la consulenza genetica di un esperto prima e dopo aver effettuato il test. I risultati non escludono la possibilità che la gravidanza possa essere interessata da altre anomalie cromosomiche, malformazioni congenite o altre complicazioni. Un risultato quale «Nessuna Aneuploidia Rilevata» non esclude la presenza di anomalie cromosomiche fra quelle investigate (falsi negativi). Risultati quali «Aneuploidia Rilevata» o «Alto Rischio di Delezione Rilevata» o «Alto rischio di patologia monogenica rilevato» sono da considerarsi positivi (nel caso delle patologie monogeniche ereditarie l'alto rischio fetale è conseguente all'assetto genetico dei genitori, pertanto il feto potrà essere portatore in eterozigosi al 50%, malato 25%, sano 25%). Al fine di ottenere una diagnosi definitiva la paziente dovrebbe ricorrere a procedure invasive quali la villocentesi, l'amniocentesi e la cordocentesi. C'è una ridotta possibilità di ottenere falsi positivi (referto indicante «Aneuploidia Rilevata o «Alto Rischio di Delezione Rilevata» per un feto cromosomicamente normale) dovuti alla normale presenza di DNA specifico circolante nel sangue materno. Tali possibilità possono manifestarsi in caso di: mosaicismo confinato alla placenta, gemello riassorbito (vanishing twin) e anomalia materna congenita o acquisita. Quando viene riportato un risultato quale «Aneuploidia Rilevata» in una gravidanza gemellare, lo stato di ciascun feto non può essere determinato. Nelle gravidanze gemellari, qualora sia stato richiesto di conoscere il sesso dei feti, il risultato del test riporterà se è stato rilevato almeno un feto di sesso maschile o se entrambi i feti sono di sesso femminile. Il numero limitato di dati disponibili per le gravidanze gemellari preclude il calcolo delle prestazioni. Un «Alto Rischio di Delezione» verrà rilevato in caso di rilevazione di CNVs di almeno 7 Megabasi e di eventuali CNVs di dimensioni più ridotte che dovessero evidenziarsi.



Sede di Ascoli Piceno

0736.550452

info@laboratoriobiolab.it

Quartiere Monticelli
Ingresso Largo degli Aranci, 9
63100 Ascoli Piceno

Sede di Comunanza

0736.845550

info@laboratoriobiolab.it

c/o Centro Medico Sant'Anna
Vai G. Galilei
63087 Comunanza (AP)

www.laboratoriobiolab.it  

Consulta il tuo medico
di fiducia per decidere se
Maternity è il test adatto a te

