



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



AMES
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

Indice

PRENATALI

- | | |
|--|----------------------|
| 1. Vera Prenatal Test | <i>Pag.1 - Pag.4</i> |
| 2. Vera Plus | <i>Pag.5 - Pag.6</i> |
| 3. Vera Prenatal Test / Vera Plus + Microdelezioni | <i>Pag.7 - Pag.8</i> |
| 4. Elenco Vera Test | <i>Pag.9</i> |

PATOLOGIE A TRASMISSIONE AUTOSOMICA RECESSIVA PER FETO E/O COPPIA

- | | |
|---------------|------------------------|
| 5. Vera Omnia | <i>Pag.10 - Pag.15</i> |
|---------------|------------------------|

PATOLOGIE AD ALTA INCIDENZA SULLA MADRE

- | | |
|---------------|------------------------|
| 6. Vera Mamma | <i>Pag.16 - Pag.18</i> |
|---------------|------------------------|



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



Il **Vera Prenatal Test**® mediante l'analisi del dna fetale circolante presente nel sangue materno, permette di valutare la presenza di Aneuploidie fetali comuni in gravidanza.

CROMOSOMA	SENSIBILITÀ	FALSI NEGATIVI	SPECIFICITÀ	FALSI POSITIVI
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	> 99,9%	< 0,1%	> 99,9%	< 0,1%
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	> 99,9%	< 0,1%	> 99,9%	< 0,1%
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	> 99,9%	< 0,1%	> 99,9%	< 0,1%
Monosomia X (Sindrome di Turner)	> 99,9%	< 0,1%	> 99,9%	< 0,1%
XX (sesso femminile)	99%	1%	99%	1%
XY (sesso maschile)	99%	1%	99%	1%
XXX / XXY / XYX	<i>Non è possibile fare un calcolo per dati limitati</i>			



Il risultato finale del test sarà **POSITIVO** o **NEGATIVO** senza alcun dato in percentuale.



Esito in circa 48h lavorative dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test.



A differenza di altri laboratori, il nostro centro non invia il campione in Cina o in America, ma lo analizza direttamente nei propri laboratori.



È PIÙ AFFIDABILE RISPETTO ALLE ALTRE PROCEDURE DI SCREENING PRENATALE GRAZIE AL SEQUENZIAMENTO MASSIVO PARALLELO DELL'INTERO GENOMA

METODICA

L'indagine viene eseguita utilizzando la NGS, Next Generation Sequencing, tecnologia di biologia molecolare di ultima generazione.

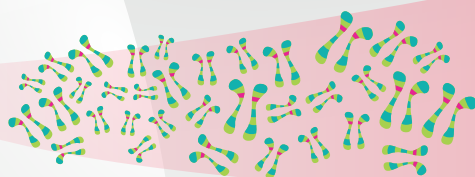
Le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono amplificate e successivamente quantizzate mediante sofisticate analisi bioinformatiche al fine di determinare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche.

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.

NON IN SCALA



Attraverso il sequenziamento massivo parallelo dell'intero genoma, ogni singolo cromosoma viene interamente analizzato

INDICAZIONI

Gravidanze in cui è controindicata la diagnosi prenatale invasiva (es. rischio di aborto spontaneo)

Gravide che non intendono eseguire test invasivi (villocentesi o amniocentesi)

Positività ai test di screening del primo o secondo trimestre

Quadro ecografico di anomalie fetali suggestive di aneuploidia

Anamnesi personale/familiare positiva per anomalie cromosomiche

Età materna avanzata (>35 anni)

Età paterna avanzata (>40 anni)

BENEFICI

Minor tasso di fallimento del test

Analisi rapida

Capacità di ampliare il pannello di malattie genetiche investigate

ALTRE NIPT

Alto tasso di fallimenti

Processo di analisi più complesso e lento

Non permette di analizzare altre patologie

Richiesta di maggiore frazione fetale

Flusso di lavoro completamente **automatizzato e certificato**.

Possibilità di lavorare **centinaia di campioni al giorno**.



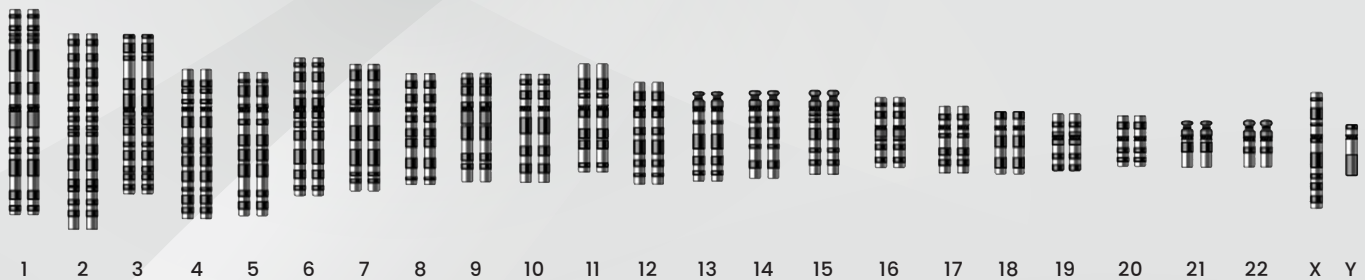
+Plus
Vera[®]
CE IVD

È il test prenatale non invasivo che permette lo studio di tutti i cromosomi fetali.



Il **Vera Plus**[®], rappresenta un ulteriore livello di approfondimento.

Questo test è quello che più si avvicina al risultato ottenibile con l'amniocentesi in quanto permette di rilevare le aneuploidie di tutti i cromosomi (cariotipo fetale) ed inoltre permette di individuare le duplicazioni e/o le delezioni segmentali e/o le traslocazioni segmentali su tutto l'assetto cromosomico di dimensioni superiori a 7Mb.



Vera + Plus[®]



Altri NIPT



13

Trisomia 13
(Sindrome di Patau)



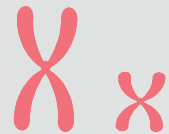
18

Trisomia 18
(Sindrome di Edwards)



21

Trisomia 21
(Sindrome di Down)



X

Y

Monosomia X
(Sindrome di Turner)
XX (sesso femminile)
XY (sesso maschile)

L'esito del test viene fornito in 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede.

Il risultato finale del test sarà **POSITIVO** o **NEGATIVO** senza alcun dato in percentuale.



CE IVD
Vera[®]
PRENATAL TEST

+Plus[®]
Vera[®]
CE IVD

+ MICRODELEZIONI

Approfondimento diagnostico per 10 sindromi causate da microdelezioni che può essere aggiunto al Vera Prenatal Test[®] e al Vera Plus[®].



Il **Pannello delle Microdelezioni** rappresenta un ulteriore approfondimento diagnostico che può essere aggiunto al **Vera Prenatal Test®** e al **Vera Plus®** e permette di rilevare 10 sindromi causate da microdelezioni con una risoluzione fino a 3,5 Mb.

L'assenza di un tratto cromosomico di piccole dimensioni con conseguente perdita di informazione genica determina alterazioni associate a sindromi di importanza clinica variabile a seconda del cromosoma coinvolto, della regione cromosomica interessata e delle relative dimensioni.

Le sindromi da microdelezioni analizzabili insieme al **Vera Prenatal Test®** e al **Vera Plus®** sono:

SINDROMI DA MICRODELEZIONI	REGIONE CROMOSOMICA	PREVALENZA (ALLA NASCITA)
Sindrome DiGeorge	delezione 22q11.2	1 / 2.000 - 1 / 4.000
Sindrome Cri-du-chat	delezione 5p15.3	1 / 15.000 - 1 / 50.000
Sindrome di Prader-Willi	delezione 15q11.2	1 / 25.000
Sindrome Angelman	delezione 15q11.2	1 / 10.000 - 1 / 20.000
Sindrome da delezione 1p36	delezione 1p36	1 / 5.000 - 1 / 10.000
Sindrome di Wolf-Hirschhorn	delezione 4p16.3	1 / 20.000 - 1 / 50.000
Sindrome di Jacobsen	delezione 11q23-q24.3	1 / 100.000
Sindrome di Langer-Giedion	delezione 8q24.11-q24.13	1 / 200.000
Sindrome di Smith-Magenis	delezione 17p11.2	1 / 15.000 - 1 / 25.000
Sindrome da Brachidattilia - Deficit cognitivo	delezione 2q37	1 / 10.000

Esito entro 7 Giorni dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test.

Il risultato finale del test sarà **POSITIVO** o **NEGATIVO** senza alcun dato in percentuale.

L'assenza della microdelezione tuttavia non esclude la presenza della malattia che potrebbe essere causata da altri meccanismi genetici, ma ne riduce fortemente la probabilità.

ELENCO DEI VERA PRENATAL TEST RICHIEDIBILI:



- **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.



Vera[®]emnia

È il primo test prenatale non invasivo in Europa in grado di rilevare le patologie mendeliane a trasmissione autosomica recessiva e/o a trasmissione autosomica dominante.



Il **Vera OMNIA®** è un test di screening non invasivo che, analizzando il DNA libero fetale nel sangue della gestante (cf DNA), rileva la presenza di mutazioni responsabili di gravi patologie genetiche, sia a trasmissione ereditaria sia de novo.

Esistono diversi livelli di Vera Omnia:



- 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).



SI INFORMA CHE PER IL TEST VERA OMNIA FAMILY OGNI EVENTUALE CONFERMA PREVEDE UN COSTO AGGIUNTIVO.



- 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 preconcezionali, poichè 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.



SI INFORMA CHE I TEST OMNIA DEVONO ESSERE ASSOCIATI OBBLIGATORIAMENTE AD UNO DEI TEST PRENATALI.



MALATTIE GENETICHE INDAGATE DAI VERA OMNIA®:

Tabella 1. Lista dei geni indagati con indicazione della patologia, autosomica recessiva e associata.

GENE	PATOLOGIA	FAMILY	60	METABOLIC
CFTR	<i>Fibrosi cistica</i>	X	X	X
GJB2	<i>Sordità ereditaria tipo 1A</i>	X	X	X
GJB6	<i>Sordità ereditaria tipo 1B</i>	X	X	X
HBB	<i>Beta Talassemia</i>	X	X	X
HBB	<i>Anemia falciforme</i>	X	X	X
PAH	<i>Fenilchetonuria</i>		X	X
GBA	<i>Malattia di Gaucher</i>		X	X
ALDH3A2	<i>Sindrome di Sjögren-Larsson</i>		X	X
HEXA	<i>Malattia di Tay-Sachs</i>		X	X
LIG4	<i>Sindrome Dubowitz</i>		X	X
NSUN2	<i>Sindrome Dubowitz</i>		X	X
PANK2	<i>Sindrome di PKAN</i>		X	X
SLC25A15	<i>Sindrome della Tripla-H</i>		X	X
SMPD1	<i>Niemann-Pick tipo B</i>		X	X
TAT	<i>Tirosinemia tipo 2</i>		X	X
GAA	<i>Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida ad esordio infantile (Malattia di Pompe)</i>			X
ARSB	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>			X
GALNS	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4A</i>			X
GLB1	<i>Gangliosidosi GM1 tipo 1</i>			X
GNS	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo D (Mucopolisaccaridosi tipo 3)</i>			X
GUSB	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>			X
HGSNAT	<i>Sindrome di Sanfilippo, tipo C (Mucopolisaccaridosi tipo 3C)</i>			X
HYAL1	<i>Deficit di ialuronidasi (Mucopolisaccaridosi tipo 9)</i>			X
IDS	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>			X
IDUA	<i>Sindrome di Hurler-Scheie (Mucopolisaccaridosi tipo 1H/S)</i>			X
NAGLU	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo B (Mucopolisaccaridosi tipo 3B)</i>			X
SGSH	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo A (Mucopolisaccaridosi tipo 3A)</i>			X

Tabella 2. Lista dei geni indagati con indicazione della patologia, autosomica dominante e associata.

GENE	PATOLOGIA	FAMILY	60	METABOLIC
ASXL1	<i>Sindrome di Bohring-Opitz</i>		X	X
BRAF	<i>Sindrome cardio-facio-cutanea</i>		X	X
CBL	<i>Sindrome Noonan-simile con leucemia mielomonocitica giovanile</i>		X	X
CDKL5	<i>Encefalopatia epilettica infantile precoce</i>			X
CHD7	<i>Sindrome CHARGE</i>		X	X
COL1A1	<i>Sindrome di Ehlers - Danlos, Osteogenesi imperfetta tipo I, Osteogenesi imperfetta tipo II, Osteogenesi imperfetta tipo III, Osteogenesi imperfetta tipo IV, Malattia di Caffey, Dermatofibrosarcoma di Darier-Ferrand</i>		X	X
COL1A2	<i>Sindrome di Ehlers - Danlos forma cardiaco - valvolare, Osteogenesi imperfetta tipo I, Osteogenesi imperfetta tipo II, Sindrome di Ehlers - Danlos tipo artrocalasico, Osteogenesi imperfetta tipo III, Osteogenesi imperfetta tipo IV, Osteogenesi imperfetta con aumento della massa ossea</i>		X	X
COL2A1	<i>Acondrogenosi tipo 2, Diplasia di Kniest, Dis-spondiloencondromatosi, Displasia epifisaria multipla tipo Beighton, Displasia platispondilica tipo Torrance, Displasia spondiloepifisaria con accorciamento dei metatarsi, Displasia spondiloepifisaria congenita, Displasia spondiloepifisaria tipo Stanescu, Displasiaspondiloepimetafisaria congenita tipo Strudwick, Displasia spondilometafisaria tipo Schmidt, Displasia spondilometafisaria tipo frattura angolata, Displasia spondiloperiferica-ulna corta, Distacco regmatogeno della retina autosomico dominante, Ipocondrogenesi, Malattia di Legg-Calvé-Perthes, Necrosi avascolare della testa femorale forma familiare, Osteoartrite a esordio precoce con lieve displasia spondiloepifisaria da mutazioni di COL2A1, Sindrome di Stickler tipo 1, Sindrome di Stickler tipo 3</i>		X	X




GENE	PATOLOGIA	FAMILY	60	METABOLIC
FGFR2	<i>Sindrome di Antley - Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidogenesi, Sindrome di Apert, Malattia di Crouzon, Sindrome di Jackson - Weiss, Sindrome di Pfeiffer tipo 1, Sindrome di Pfeiffer tipo 2, Sindrome di Pfeiffer tipo 3, Cutisgyrata - acanthosisnigricans - craniosinostosi, Displasia con incurvamento delle ossa correlata a FGFR2, Sindrome da scafocefalia familiare, tipo McGillivray, Sindrome di Saethre-Chotzen, Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale.</i>		X	X
FGFR3	<i>Acondroplasia, Acondroplasia grave - ritardo dello sviluppo - acanthosisnigricans, Camptodattilia - bassa statura - scoliosi - perdita dell'udito, Craniosinostosisibicoronale non sindromica, Displasia tanatafora tipo I, Displasia tanatafora tipo II, Glioblastoma a cellule giganti, Gliosarcoma, Ipocondroplasia, Sindrome di Crouzon con acanthosisnigricans, Sindrome di Muenke, Sindrome di Saethre-Chotzen, Sindrome lacrimo-auriculo-dento-digitale</i>		X	X
HDAC8	<i>Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5, Sindrome di Wilson-Turner</i>		X	X
HRAS	<i>Sindrome di Costello</i>		X	X
JAG1	<i>Sindrome di Alagille</i>		X	X
KRAS	<i>Sindrome di Noonan /cancers</i>		X	X
MAP2K1	<i>Sindrome Cardio facio cutanea (CFS)</i>		X	X
MAP2K2	<i>Sindrome Cardio facio cutanea (CFS)</i>		X	X
MECP2	<i>Sindrome di Rett</i>		X	X
NIPBL	<i>Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1</i>		X	X
NRAS	<i>Sindrome di Noonan 6/cancers</i>		X	X
NSD1	<i>Sindrome di Sotos tipo1</i>		X	X


GENE	PATOLOGIA	FAMILY	60	METABOLIC
PTPN11	<i>Sindrome di Noonan 1, Sindrome di LEOPARD, Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)</i>		X	X
RAD21	<i>Sindrome di Cornelia de Lange</i>			X
RAF1	<i>Sindrome di Noonan 5, Sindrome di LEOPARD 2</i>		X	X
RIT1	<i>Sindrome di Noonan 8</i>		X	X
RPS6KA3	<i>Sindrome di Coffin-Lowry</i>		X	X
SETBP1	<i>Sindrome di Schinzel - Giedion</i>		X	X
SHOC2	<i>Sindrome Noonan simile con capelli caduchi SHOC2 in fase anagen</i>		X	X
SIX3	<i>Oloprosencefalia</i>		X	X
SMCIA	<i>Sindrome di Cornelia de Lange</i>			X
SMC3	<i>Sindrome di Cornelia de Lange</i>			X
SOS1	<i>Sindrome di Noonan 4</i>		X	X
SOS2	<i>Sindrome di Noonan</i>			X
SYNGAPI	<i>Encefalopatia epilettica e dello sviluppo correlata a SYNGAPI</i>			X
TSC1	<i>Sclerosi tuberosa complessa</i>			X
TSC2	<i>Sclerosi tuberosa complessa</i>			X
GLA	<i>Malattia di Fabry</i>			X

Il risultato finale del test sarà espresso in termini di **RISCHIO** senza alcun dato in percentuale.

Esito entro 20 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede senza intaccare la sensibilità dei parametri del test.

 **RISCHIO ALTO:** indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno o più geni investigati.

 **RISCHIO MODERATO:** indica l'identificazione nel feto di una sola mutazione associata ad una patologia ad ereditarietà autosomica recessiva, configurando uno stato di portatore non affetto della patologia.

 **RISCHIO BASSO:** indica che il test non ha rilevato nel feto alcuna mutazione, de novo o ereditata dai genitori, a significato patologico noto.

In caso di un risultato di rischio **ALTO / MODERATO** è richiesto un campione ematico paterno al fine di un'interpretazione ottimale dei risultati.



I Vera Mamma sono test genetici eseguibili sul DNA Materno per l'identificazione di "mamme portatrici sane" di patologie potenzialmente trasmissibili al feto.



Esistono diversi livelli di **Vera Mamma**, per soddisfare le diverse esigenze delle gestanti, in grado di analizzare un diverso numero di patologie autosomiche recessive o legate all'X, tra le più frequenti nella popolazione italiana e mondiale, come la Fibrosi cistica, la sindrome dell'X-Fragile, sordità congenita, mucopolisaccaridosi e altre.



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 qui:

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).



SI INFORMA CHE I TEST VERA MAMMA DEVONO ESSERE ASSOCIATI OBBLIGATORIAMENTE AD UNO DEI TEST PRENATALI.

SI INFORMA CHE PER I TEST VERA MAMMA OGNI EVENTUALE CONFERMA PREVEDE UN COSTO AGGIUNTIVO.



Tabella 3. Lista dei geni indagati nei test **Vera Mamma** con indicazione della patologia, autosomica dominante e associata.

GENE	PATOLOGIA	VERA MAMMA 1	VERA MAMMA 3A	VERA MAMMA 3B	VERA MAMMA 5	VERA MAMMA PLUS
CFTR	<i>Fibrosi cistica</i>	X	X		X	X
GJB2	<i>Sordità ereditaria tipo 1A</i>				X	X
GJB6	<i>Sordità ereditaria tipo 1B</i>				X	X
HBB	<i>Beta Talassemia</i>					X
HBB	<i>Anemia falciforme</i>					X
PAH	<i>Fenilchetonuria</i>					X
GBA	<i>Malattia di Gaucher</i>					X
HEXA	<i>Malattia di Tay-Sachs</i>					X
GAA	<i>Malattia da deposito di glicogeno da deficit di maltasi acida ad esordio infantile (Malattia di Pompe)</i>					X
ARSB	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 6</i>					X
GALNS	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 4A</i>					X
GLB1	<i>Gangliosidosi GM1 tipo 1</i>					X
GNS	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo D (Mucopolisaccaridosi tipo 3)</i>					X
GUSB	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 7</i>					X
HGSNAT	<i>Sindrome di Sanfilippo, tipo C (Mucopolisaccaridosi tipo 3C)</i>					X
HYAL1	<i>Deficit di ialuronidasi (Mucopolisaccaridosi tipo 9)</i>					X
IDS	<i>Mucopolisaccaridosi tipo 2</i>					X
IDUA	<i>Sindrome di Hurler-Scheie (Mucopolisaccaridosi tipo 1H/S)</i>					X
NAGLU	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo B (Mucopolisaccaridosi tipo 3B)</i>					X
SGSH	<i>Sindrome di Sanfilippo tipo A (Mucopolisaccaridosi tipo 3A)</i>					X
FRM1	<i>Sindrome dell'X-Fragile</i>		X	X	X	X
SMN1	<i>Atrofia muscolare spinale</i>		X	X	X	X
DMD	<i>Distrofia muscolare di Duchenne/Becker</i>			X	X	X

**SCEGLI LO SCREENING PRENATALE
IN GRADO DI SODDISFARE
OGNI TUA ESIGENZA**



**L'INDAGINE AFFIDABILE E PRIVA DI RISCHI
CHE ESTENDE LE POSSIBILITÀ DI SCREENING
ANCHE ALLE PATOLOGIE AD ALTA INCIDENZA**

 **emnia**
Family

 **emnia** 60

 **emnia** 300

Vera  **emnia**
Complete

 **emnia**
Metabolic

 **Vera**[®]
mamma

 **Vera**[®]
mamma

 **Vera**[®]
mamma

 **Vera**[®]
mamma

 **Vera**[®]
+Plus
mamma

PRENDITI CURA DEL TUO BAMBINO



Test interamente eseguito nei nostri laboratori in Italia

Consulenza gratuita con un genetista prima di effettuare il prelievo ed a seguito del referto

AMES fornirà gratuitamente il kit di spedizione e si occuperà dell'arrivo del campione in sede senza costi aggiuntivi

In caso di referto positivo **AMES** eseguirà gratuitamente lo studio del cariotipo fetale sul liquido amniotico o villicoriali

Il costo del test verrà rimborsato nel caso in cui fosse impossibile ottenere dei risultati conclusivi



www.centroames.it

www.veraprenataltest.it



NUMERO VERDE
800 586 368

SEDE OPERATIVA NAPOLI

Via Padre Carmine Fico, 24
80013 - Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax: 081 5224316 pbx
081 8420923 - 081 5227785
081 5227636

ORARI SEDE OPERATIVA NAPOLI:

Lun - Ven: 7:00 - 19:00
Sab: 7:00 - 18:00
Dom: 08:00 - 12:00

e-mail: informazioni@centroames.it

SEDE LEGALE ED OPERATIVA

Via Mazzini, 3A
20063 - Cernusco sul Naviglio - (MI)
Tel: 02 46511 885

SEDE AVELLINO

Via Brigata Avellino, 30
83100 - Avellino (AV)
Tel: 0825 784 184

SEDE LOGISTICA PIEMONTE

Via Torino, 57
10036 - Settimo Torinese (TO)