

## SCREENING PRENATALE NON INVASIVO MOLECOLARE

### Analisi

#### PrenatalSafe® 3

Test Prenatale non invasivo, mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno, per lo screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21.

#### PrenatalSafe® 5

Test Prenatale non invasivo, mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno, per lo screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21, X e Y.

#### PrenatalSafe® Plus

Esame che comprende il PrenatalSafe® 5 e l'approfondimento di secondo livello per individuare la presenza nel feto della la trisomia dei cromosomi **9 e 16** e di 6 tra le più comuni **sindromi da microdelezione** \*.

- \* *Sindrome di Angelman (delezione 15q11.2),*
- Sindrome Cri-du-chat (delezione 5p),*
- Sindrome da delezione 1p36,*
- Sindrome di DiGeorge (delezione 22q11.2),*
- Sindrome di Prader-Willi (delezione 15q11.2),*
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn (delezione 4p).*

#### PrenatalSafe® Karyo

È il test di screening prenatale non invasivo (NIPT) che analizza il DNA fetale libero (cfDNA) isolato da sangue materno. Rileva le aneuploidie comuni (Trisomia **21, 18, 13** e le aneuploidie dei **cromosomi sessuali**) e meno comuni (es. Trisomie **9, 16, 22**) e le alterazioni cromosomiche **strutturali (duplicazioni e delezioni segmentali)** a carico di **ogni cromosoma del cariotipo fetale**.

#### PrenatalSafe® Karyo Plus

Esame che comprende il PrenatalSafe® Karyo e l'approfondimento di secondo livello per individuare **9 tra le più comuni sindromi da microdelezione**.

#### RhSafe®

Determinazione precoce non invasiva del genotipo del fattore Rh(D) fetale mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno

**RhSafe®** In associazione al PrenatalSafe®

## SCREENING PRENATALE NON INVASIVO MULTIGENICO PER RILEVARE MUTAZIONI NEL FETO RESPONSABILI DI GRAVI MALATTIE GENETICHE

### Analisi

#### GeneSafe Inherited<sup>®</sup>

Screening prenatale per individuare nel feto **malattie genetiche a trasmissione ereditaria** (Fibrosi Cistica, Anemia Falciforme, Beta Talassemia e Sordità Ereditaria)

#### GeneSafe De Novo<sup>®</sup>

Screening prenatale per individuare nel feto **gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo)**. *Analisi multigenica* (25 geni-44 patologie)

#### GeneSafe Complete<sup>®</sup> (De Novo + Inherited)

Screening prenatale per individuare nel feto **malattie genetiche a trasmissione ereditaria e gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo)**.

#### PrenatalSafe Complete<sup>®</sup>

#### (PrenatalSafe Karyo<sup>®</sup> + GeneSafe Complete<sup>®</sup>)

Screening prenatale non invasivo che abbina le potenzialità di PrenatalSafe Karyo e GeneSafe Complete. Il test individua: **aneuploidie e alterazioni cromosomiche strutturali a carico di ogni cromosoma del cariotipo fetale, malattie genetiche a trasmissione ereditaria e gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo)**.

#### PrenatalSafe Complete<sup>®</sup> Plus

#### (PrenatalSafe Karyo<sup>®</sup> Plus + GeneSafe Complete<sup>®</sup>)

Massimo livello d'indagine ottenibile per uno screening prenatale non invasivo, che aggiunge alla completezza di PrenatalSafe Complete, anche l'approfondimento di secondo livello per individuare **9 tra le più comuni sindromi da microdelezione**.

## SCREENING GENETICI PRECONCEZIONALI DELLA COPPIA, ASSOCIABILI AL TEST PRENATALSAFE®

### Analisi

#### **Pannello Donna**

FC (Fibrosi Cistica 34 Mutazioni), X Fragile (FRAXA),  
SC (Sordità Congenita), SMA Carrier test (Atrofia Muscolare Spinale)

#### **Pannello Uomo**

FC (Fibrosi Cistica 34 Mutazioni), SC (Sordità Congenita),  
SMA Carrier test (Atrofia Muscolare Spinale)

#### **Genescreen®**

Screening di 550 geni associati a oltre 700 malattie genetiche ereditarie, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing - NGS (sequenziamento completo dei geni investigati).

Si consiglia l'esame ad entrambi i partner della coppia.

## SCREENING PRENATALE NON INVASIVO - GENETICA BIOCHIMICA

### Analisi

#### **Bi-test** Screening biochimico e combinato del 1° trimestre

Per sindromi di Down, Patau ed Edward (trisomie 21, 13 e 18)

#### **Test Pre-Eclampsia** (Brahms PIGF Kryptor)