

La nuova generazione dello screening  
prenatale non invasivo su DNA fetale

*“Life has always poppies in her hands.” O. Wilde*

[www.testpanorama.it](http://www.testpanorama.it)

in collaborazione con



# Che cos'è Test Panorama

• Panorama è un **test di screening prenatale non invasivo** su **DNA fetale** che consente di ottenere molte informazioni sulla salute del feto. Per effettuarlo è sufficiente un **semplice prelievo di sangue** della madre già dalla **9ª settimana** di gravidanza.

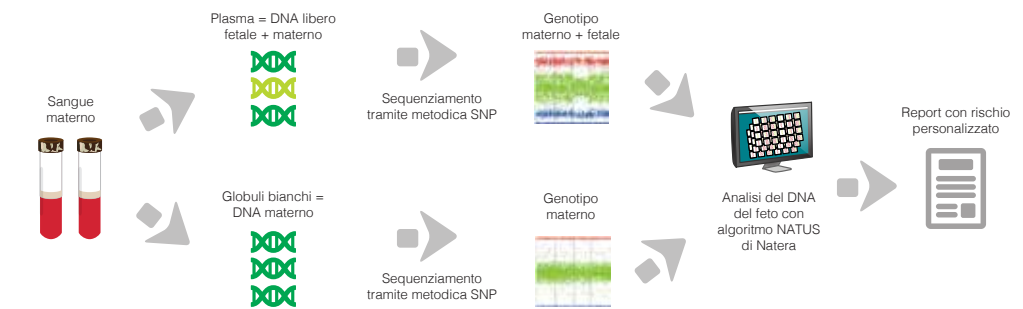
• Il test valuta il rischio delle **principali anomalie cromosomiche fetali** relative ai cromosomi 21, 18, 13, X e Y, la triploidia e **5 microdelezioni cromosomiche** (Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Angelman, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Cri-du-chat e Delezione 1p36).

• Panorama appartiene a una nuova generazione di test di screening non invasivi (**NIPT**) su DNA fetale. È un Test che non comporta **nessun rischio** per la mamma e per il feto e ha le **migliori performance** rispetto a prodotti analoghi sul mercato.

## L'analisi del DNA fetale

• Durante la gravidanza alcune delle cellule del trofoblasto rilasciano DNA (DNA libero fetale) nel circolo sanguigno materno, mescolandosi al DNA della madre. Test Panorama isola questa quantità di DNA libero nel sangue (detta "**frazione fetale**") ed estrapola l'esatta sequenza del DNA fetale per ogni cromosoma, calcolando il rischio di aneuploidie. Questa operazione avviene attraverso un **sequenziamento diretto** e non massivo di circa **13.000 SNPs (Metodica SNP)**.

• Il risultato del test è un **rischio personalizzato** calcolato in base a dati genetici del feto elaborati con le notizie cliniche della mamma, grazie all'algoritmo NATUS® dell'azienda americana NATERA.



• Il Test può valutare anche il rischio del feto di essere portatore di 5 **Microdelezioni** che sono perdite di microframmenti di DNA nel corredo genetico. Si tratta di patologie indipendenti dall'età

materna, più diffuse di quanto si possa credere (es. la Sindrome di DiGeorge ha un'incidenza simile alla fibrosi cistica) e che non vengono ricercate durante le normali tecniche invasive di routine.

## Quale test proporre alle pazienti



### TEST PANORAMA

Valuta il rischio delle **principali anomalie cromosomiche fetali**: Sindrome di Down, Trisomie 18 e 13, eventuali anomalie a carico dei cromosomi del sesso e triploidia.



### TEST PANORAMA DG

Valuta il rischio delle **principali anomalie cromosomiche fetali** (Sindrome di Down, Trisomie 18 e 13, eventuali anomalie a carico dei cromosomi del sesso, triploidia) e della **Microdelezione 22q11.2 (Sindrome di DiGeorge)**.



### TEST PANORAMA PLUS

Valuta il rischio delle **principali anomalie cromosomiche fetali** (Sindrome di Down, Trisomie 18 e 13, eventuali anomalie a carico dei cromosomi del sesso, triploidia) e di **5 Microdelezioni** (22q11.2, 1p36, Cri-du-Chat, Angelman, Prader-Wil).

# Perchè scegliere Test Panorama



## PRECISO

È l'unico test che **discrimina il DNA del feto da quello della mamma** e minimizza gli errori dovuti ad anomalie genetiche materne o vanishing twin, grazie alla metodica SNP.



## PRECOCE

È il test più precoce: **si può fare già dalla 9ª settimana di gravidanza** con un prelievo di sangue della madre. Il referto in formato digitale viene consegnato in circa 8/10 giorni lavorativi.



## VALIDATO

Panorama è **l'unico test prenatale che è stato validato clinicamente per un pannello di 5 microdelezioni cromosomiche** su un campione molto ampio (oltre 30.000 pazienti).



## REFERTO

Come indicato dalle linee guida nazionali, nel referto viene indicata la **percentuale di frazione fetale** e l'esito viene espresso in **termini di "rischio"** e non come "positivo/negativo".



## SICURO

Tutte le fasi vengono seguite da **Geneticlab, centro diagnostico autorizzato e certificato**, con una vasta esperienza nell'ambito genetico, ginecologico e prenatale.

## Un test sicuro e affidabile

### Confronto tra le performance dei vari test negli studi di validazione clinica \*

Sensibilità % falsi positivi	Sequenom MaterniT21™	Illumina Verifi®	Ariosa Harmony™	Natera Panorama™
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	<b>99.1%</b> 0.1%	<b>&gt;99.9%</b> 0.2%	<b>&gt;99%</b> <0.1%	<b>&gt;99% (83/83)</b> 0%
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	<b>&gt;99.9%</b> 0.4%	<b>97.4%</b> 0.4%	<b>&gt;98%</b> <0.1%	<b>96.4% (27/28)</b> <0.1%
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	<b>91.7%</b> 0.3%	<b>87.5%</b> 0.1%	<b>80%</b> <0.1%	<b>&gt;99% (13/13)</b> 0%
Monosomia X (Sindrome di Turner)	<b>94.4%</b> 0.6%	<b>95.0%</b> 1.0%	<b>91.5%</b> 0%	<b>92.9% (13/14)</b> <0.1%
XXX	<b>92.2%</b>	<b>67-100%</b>	<b>99%</b>	<b>&gt;99% (5/5)</b>
XX	<b>99.1%</b> 0.5%	<b>97.6%</b> 0.8%	<b>99%</b> 0%	<b>&gt;99.9% (469/469)</b> 0%
XY	<b>99.4%</b> 0.9%	<b>99.1%</b> 1.1%	<b>100%</b> 1%	<b>&gt;99.9% (533/533)</b> 0%
Triploidia	Non viene ricercata	Non viene ricercata	Non viene ricercata	<b>&gt;99% (8/8)</b>
Sensibilità Microdelezioni	Sequenom MaterniT21™	Illumina Verifi®	Ariosa Harmony™	Natera Panorama™
Sindrome di DiGeorge	60-86%	87.5% (7/8)	-	<b>95.7% (45/47)</b>
Sindrome di Angelman	60-86%	0% (0/1)	-	<b>95.5% (21/22)</b>
Sindrome di Cri-du-chat	85-90%	100% (2/2)	-	<b>&gt;99% (24/24)</b>
Delezione 1p36	60-86%	NA (0/0)	-	<b>&gt;99% (1/1)</b>
Sindrome di Prader-Willi	60-86%	0% (0/1)	-	<b>93.8% (15/16)</b>

▪ Test Panorama ha le migliori performance nel rilevare patologie associate ad alterazioni cromosomiche: la tabella riporta la **sensibilità** del test e la **specificità** è sempre superiore al 99%.

▪ Anche con basse percentuali di frazione fetale Test Panorama riesce ad avere le migliori performance con il **più basso tasso di falsi negativi (0,7%)** per le aneuploidie più comuni, rispetto a prodotti simili sul mercato.\*

▪ Su richiesta, nel referto viene indicato anche il **sexo del feto**: fino ad oggi non è mai stato riscontrato un errore da parte di Test Panorama nella previsione.

▪ In caso di **Test Panorama ad alto rischio** Geneticlab offre gratuitamente l'analisi citogenetica invasiva (villocentesi o amniocentesi) e QF-PCR. In caso di Test Panorama DG/Plus ad alto rischio viene eseguita anche l'analisi CGH array.

\* Per consultare la bibliografia completa e i riferimenti scientifici dei dati riportati in questa brochure: [www.panoramatest.com](http://www.panoramatest.com)  
[www.testpanorama.it](http://www.testpanorama.it)

# Come funziona il test



Per ricevere il kit Panorama contattare **Geneticlab** al numero di tel. 0444 760314, oppure via email all'indirizzo [testpanorama@geneticlab.it](mailto:testpanorama@geneticlab.it).



In pochi giorni riceverete presso il Vostro studio il **kit** per effettuare l'analisi e le **credenziali** per accedere alla Vostra area riservata online.



Eeguire il **prelievo** sulla paziente e compilare il **consenso informato**. Seguire le istruzioni fornite per prenotare il ritiro del campione.



Geneticlab effettua il **ritiro del campione e gestisce l'analisi**: tutto il servizio di logistica è fornito gratuitamente da Geneticlab.



In 8/10 giorni lavorativi il **referto** firmato digitalmente è disponibile online nella Vostra area riservata con tutte le informazioni da fornire alla paziente.

## Altre informazioni da sapere

- Questo test può essere eseguito su tutte le gravidanze singole e autologhe. Non può essere eseguito su gravidanze gemellari o ottenute da ovodonazione.
- Test Panorama è un test di screening: anche se le sue sensibilità sono molto elevate, il rischio di falsi negativi non è del tutto escludibile.
- Test Panorama non sostituisce esami diagnostici conclusivi come quelli di citogenetica invasiva (amniocentesi e villocentesi): un risultato positivo del Test Panorama va confermato mediante indagine invasiva prima di interrompere una gravidanza o modificarne il percorso clinico.
- Test Panorama non può determinare anomalie a carico di altri cromosomi oltre a quelli indagati; non è inoltre possibile diagnosticare riarrangiamenti cromosomici e mosaicismi fetali.
- Un esito negativo al test non può escludere la presenza di tutte le anomalie cromosomiche fetali e quindi non può garantire completamente un feto sano.
- Nei rari casi in cui il Test Panorama non raggiunge un esito conclusivo a causa della bassa percentuale di frazione fetale, la ripetizione del test è gratuita.

## Bibliografia

- Obstet Gynecol. 2012 Dec;120(6):1532-4. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy.
- Prenat Diagn. 2013 Jul;33(7):622-9. Position statement from the Aneuploidy Screening Committee on behalf of the Board of the International Society for Prenatal Diagnosis. Benn P, Borell A, Chiu R, et al.
- Ultrasound Obstet Gynecol. 2013 Jul;42(1):41-50. First-trimester contingent screening for trisomy 21 by biomarkers and maternal blood cell-free DNA testing. Nicolaides KH1, Wright D, Poon LC, Syngelaki A, Gil MM.
- Ultrasound Obstet Gynecol. 2014 Oct 15. A unified approach to risk assessment for fetal aneuploidies. Wright D1, Wright A, Nicolaides KH.
- Am J Obstet Gynecol. 2014 Aug 8. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal aneuploidy testing. Dar P, Curnow KJ, Gross SJ, Hall MP, Stosic M, Demko Z, Zimmermann B, Hill M, Sigurjonsson S, Ryan A, Banjevic M, Kolacki PL, Koch SW, Strom CM, Rabinowitz M, Benn P.
- Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):575-9. Validation of targeted sequencing of single-nucleotide polymorphisms for non-invasive prenatal detection of aneuploidy of chromosomes 13, 18, 21, X, and Y. Nicolaides KH, Syngelaki A, Gil M, Atanasova V, Markova D.
- Obstet Gynecol 2012;119:890-901. On behalf of the maternal blood is source to accurately diagnose fetal aneuploidy (MELISSA) study group. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al.
- Prenat Diagn. 2013 Jun;33(6):569-74. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. Futch T, Spinosa J, Bhatt S, de Feo E, Rava RP, Sehntert AJ.
- Am J Obstet Gynecol. 2014 Oct;211(4):365.e1-12. Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. Porreco RP, Garite TJ, Maurel K, Marusiak B; Obstetrix Collaborative Research Network, Ehrich M, van den Boom D, Deciu C, Bombard A.
- Am J Obstet Gynecol. 2014 Oct 15. pii: S0002-9378(14)01054-0. Detection of triploid, molar, and vanishing twin pregnancies by a single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal test.
- Curnow KJ, Wilkins-Haug L, Ryan A, Kirkizlar E, Stosic M, Hall MP, Sigurjonsson S, Demko Z, Rabinowitz M, Gross SJ.
- Fetal Diagn Ther. 2014;35(3):212-7. Prenatal detection of fetal triploidy from cell-free DNA testing in maternal blood. Nicolaides KH1, Syngelaki A, del Mar Gil M, Quezada MS, Zinevich Y.

**Per ulteriori informazioni e per richiedere il test:**  
**Geneticlab tel. 0444 760314 - [testpanorama@geneticlab.it](mailto:testpanorama@geneticlab.it) - [www.testpanorama.it](http://www.testpanorama.it)**



Test Panorama è proposto da Geneticlab, un centro diagnostico di riferimento a livello europeo nel settore della genetica e della biologia molecolare. Attualmente il Centro collabora con oltre 2.000 strutture sanitarie pubbliche e private, medici specialistici e case farmaceutiche, ha 2 laboratori operativi autorizzati e certificati fra Veneto e Friuli Venezia Giulia con un numero di prestazioni di oltre 700.000 test su base annua.

**Geneticlab S.r.l.** Sede legale: Via Roveredo, 20/B 33170 Pordenone (PN) - Laboratorio: Via Corte Ferrighi, 16/B 36025 Noventa Vicentina (VI)  
Tel. +39 0444 760314 Fax. +39 0444 789071 - Email: [info@geneticlab.it](mailto:info@geneticlab.it) Web: [www.geneticlab.it](http://www.geneticlab.it)



Geneticlab s.r.l. è un Centro Diagnostico autorizzato e riconosciuto dalla Società Italiana di Genetica Umana, certificato UNI EN ISO 9001, UNI CEI EN ISO 13485 e che opera in conformità alla norma UNI EN ISO 15189  
Codice Fiscale e Partita IVA 03328980242 - Iscrizione Reg. Imprese PN 03328980242 - REA: PN - 9027