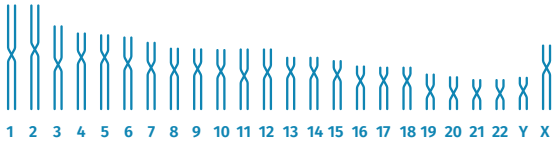
L'EVOLUZIONE DEL TEST PRENATALE NON INVASIVO SUL DNA FETALE DA SANGUE MATERNO



PrenatalSafe® KARYO

PrenatalSAFE® Karyo *è un test prenatale non invasivo che rileva nel feto* ***aneuploidie*** *e* ***alterazioni cromosomiche strutturali*** *su ogni cromosoma, con risultati molto simili al* ***cariotipo fetale*** *eseguito mediante amniocentesi o villocentesi.*

GeneSafe™

GeneSafe *rappresenta un'evoluzione dei test di screening prenatali non invasivi (NIPT) e aggiunge alle potenzialità del* ***PrenatalSafe® Karyo*** *la possibilità di individuare nel feto* ***mutazioni*** *responsabili di* ***gravi malattie genetiche. GeneSafe****, abbinato al test* ***PrenatalSAFE® Karyo****, fornisce il* ***più approfondito livello d'informazione*** *ottenibile in gravidanza mediante analisi prenatale non invasiva.*

QUANDO È INDICATO ESEGUIRE IL TEST GENESAFE?

Il test GeneSafe è **adatto a ogni tipo di gravidanza** (singola o gemellare, ottenuta sia con concepimento naturale che con tecniche di fecondazione assistita, autologa o eterologa).

Il test è particolarmente consigliato:

- alle coppie con età paterna avanzata (>40 anni);
- alle coppie a rischio di trasmettere al feto una malattia genetica individuabile con il test;
- In caso di gravidanza con quadro ecografico di anomalie fetali suggestive di malattia genetica.

In caso di esito positivo del test è consigliato di richiedere consulenza genetica con un genetista del team e, se indicato, eseguire villocentesi/amniocentesi gratuitamente presso un centro convenzionato con Genoma Group.

PERCHÉ È UTILE ESEGUIRE IL TEST GENESAFE?

- I tradizionali test di screening prenatale non invasivi che analizzano il DNA fetale nel sangue materno non individuano malattie genetiche
- Molte delle patologie indagate dal test non sono rilevabili alle indagini ecografiche o identificabili solo in epoca gestazionale avanzata
- Tali malattie possono determinare nel bambino, displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, e/o deficit intellettivi.

QUALI INFORMAZIONI FORNISCE IL TEST GENESAFE?

Il test prevede 3 livelli di approfondimento:

GeneSafe™ INHERITED — Permette di eseguire nel feto lo screening delle più comuni malattie ereditarie, quali **Fibrosi cistica, Beta Talassemia, Anemia Falciforme, Sordità ereditaria** (tipo 1A ed 1B)

GeneSafe™ DE NOVO — Permette di eseguire nel feto lo screening **di 44 patologie** ad insorgenza ***de novo (cioè non trasmesse dai genitori)*** , tra cui: **Acondroplasia, Ipocondroplasia, Osteogenesis Imperfecta, Displasia tanatofora, Oloprosencefalia, e le Sindromi di Pfeiffer, di Apert, di Crouzon, di Alagille, di CHARGE, di Cornelia de Lange, di Schinzel-Giedionnge, di Rett, di Sotos, di Bohring-Opitz, di Schinzel-Giedion, di Noonan, di Ehlers-Danlos, di Muenke, di Jackson-Weiss, etc.**

GeneSafe™ COMPLETE — Offre il maggiore livello di approfondimento d'indagine permettendo lo screening sia delle più comuni malattie ereditarie che delle patologie a insorgenza de novo