

**AMES**  
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

*Vera*<sup>®</sup>  *omnia*

CE IVD  
*Vera*<sup>®</sup>  
PRENATAL TEST

+Plus  
*Vera*<sup>®</sup>

Analisi prenatale del **cariotipo fetale** su sangue materno  
a partire dalla **decima settimana**.

**Esito in 24/48h con marcatura CE-IVD**



**CE IVD**  
**Vera**<sup>®</sup>  
**PRENATAL TEST**

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

Il **Vera Prenatal Test**<sup>®</sup> 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 / XYY				Non è possibile fare un calcolo per dati limitati

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

Esito 24/48 h 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.

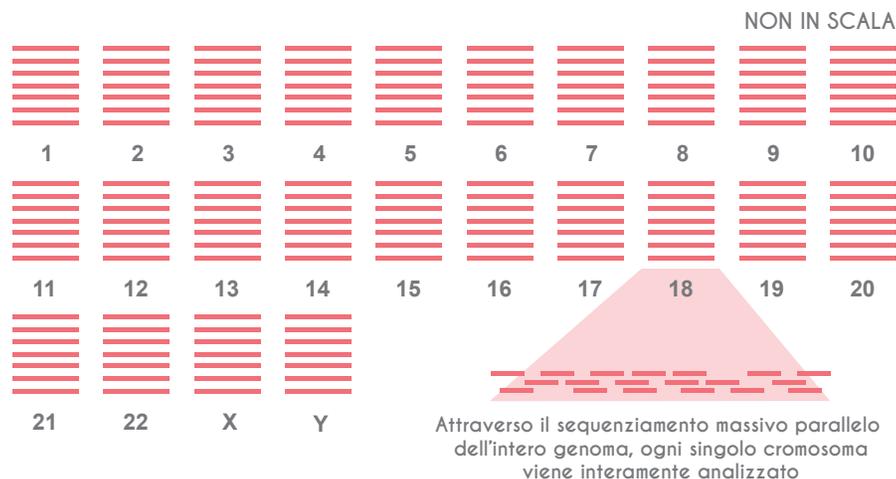
è più affidabile rispetto alle altre procedure di screening prenatale grazie al sequenziamento massivo parallelo dell'intero genoma

## 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 10<sup>a</sup> settimana di gestazione.



## 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

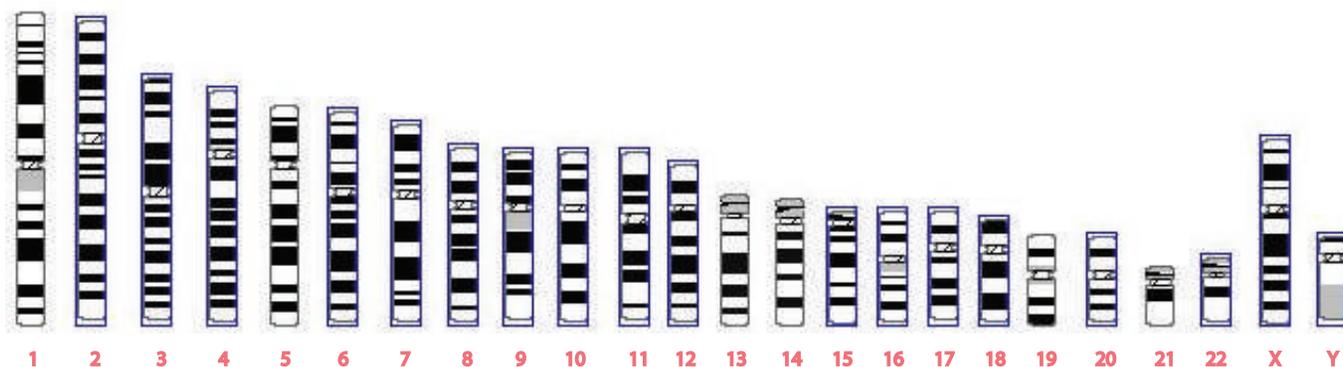
## Altre NIPT

- Alto tasso di fallimenti
- Processo di analisi più complesso e lento
- Non permette di analizzare altre patologie
- Richiesta di maggiore frazione fetale

# Vera<sup>+Plus</sup>

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

Il **Vera Plus**<sup>®</sup>, 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<sup>®</sup>

 Altri NIPT



13



18



21



X Y

Il test presenta un'accuratezza elevata (99,9%) nell'identificare alterazioni fetali anche in campioni con bassa FF frazione fetale (2% < FF < 4%).

**Vera+Plus** è il test prenatale eseguito in sede, semplice e sicuro, a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione

**Vera+Plus**® prevede due livelli di indagine:

1	Anomalie cromosomiche	Sindrome	Incidenza	Anomalie cromosomiche	Sindrome	Incidenza	
	Trisomia 21	Down	1/700	XXX	Trisomia X	1/10.000	Esito 24/48 h lavorative dall'arrivo del campione in sede
	Trisomia 18	Edwards	1/5.000	XXY	Klinefelter	1/1.000	
	Trisomia 13	Patau	1/16.000	XYY	Jacobs	1/1.000	
	Monosomia X	Turner	1/2.500				

Il primo livello del **Vera Plus**®, consente l'analisi delle aneuploidie più frequenti (13, 18, 21, X, Y). L'esito del test viene fornito in **24/48 h** lavorative dall'arrivo del campione in sede.

2	Analisi delle aneuploidie cromosomiche meno diffuse a carico di tutti i cromosomi											
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	Esito entro 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione in sede
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	

Il secondo livello di approfondimento del **Vera Plus**®, consente l'analisi delle alterazioni a carico di tutti i cromosomi del feto. 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

# 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 microdelezione

## 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

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

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

**Vera+Plus** microdelezioni a confronto con lo studio tradizionale del cariotipo fetale e con gli altri test NIPT

	<b>Vera+Plus</b> microdelezioni	Altri NIPT	Cariotipo fetale tradizionale
Procedura non invasiva	●	●	●
Analisi di ogni cromosoma	●	●	●
Test diagnostico	●	●	●
Markers cromosomici	●	●	●
Traslocazioni sbilanciate	●	●	●
Delezioni / Duplicazioni segmentali	●	●	●
Capacità di rilevare anomalie strutturali fino a 7 Mb	●	●	●
Capacità di rilevare anomalie strutturali fino a 10 Mb	●	●	●
Microdelezioni	●	●	●
Aneuploidie a mosaico	●	●	●
Triploidie	●	●	●

**Attenzione:**

**Vera+Plus** microdelezioni è un test di screening e nonostante l'elevata sensibilità e specificità dimostrata non può essere considerato un test diagnostico.



è il test che permette  
di analizzare le  
mutazioni associate a  
circa 60 patologie

Il **Vera Omnia**<sup>®</sup>, rappresenta un ulteriore livello di approfondimento associato ai test precedenti, in quanto permette di estendere l'analisi a livello genico e di analizzare le 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). Le mutazioni individuate nei geni analizzati possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, non sempre sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionali, poichè possono essere anche non ereditarie. Il **Vera Omnia**<sup>®</sup>, rileva solo mutazioni a significato patogenetico noto.

Inoltre, a differenza dei NIPT tradizionali, il **Vera Omnia**<sup>®</sup> identifica malattie genetiche che non hanno alcuna correlazione con l'età materna.

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.



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

Malattie ad elevata incidenza	Gene
■ Fibrosi Cistica	CFTR
■ Sordità ereditaria tipo 1A	CX26 (GJB2)
■ Sordità ereditaria tipo 1B	CX30 (GJB6)
■ Beta Talassemia	HBB
■ Anemia falciforme	HBB
■ Fenilchetonuria	PAH

Malattie Sindromiche	Gene
■ Sindrome di Gaucher	GBA
■ Sindrome Dubowitz	LIG4-NSUN2
■ Sindrome di Richner-Hanhart	TAT
■ Sindrome di Sjögren-Larsson	ALDH3A2
■ Sindrome di Costello	HRAS
■ Sindrome di Tay-Sachs	HEXA
■ Sindrome di PKAN	PANK2
■ Sindrome della Tripla-H	SLC25A15
■ Sindrome di Coffin-Lowry	RPS6KA3



analizza le malattie a trasmissione ereditarie con maggiore frequenza riscontrate nella popolazione quali:  
**Fibrosi Cistica, Beta Talassemia e Sordità ereditaria**

# Vera<sup>®</sup>omnia e le altre patologie investigate

Malattie Sindromiche	Gene
■ Niemann-Pick	SMPD1
■ Oloprosencefalia	SIX3
■ Sindrome di Alagille	JAG1
■ Sindrome di CHARGE	CHD7
■ Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5	HDAC8
■ Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1	NIPBL
■ Sindrome di Rett	MECP2
■ Sindrome di Sotos tipo I	NSD1
■ Sindrome di Bohring - Opitz	ASXL1
■ Sindrome di Schinzel - GiedionS	SETBP1

Sindrome di Noonan	Gene
■ Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1	BRAF
■ Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3	MAP2K1
■ Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4	MAP2K2
■ Sindrome di Noonan - simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile	CBL
■ Sindrome di Noonan /cancers	KRAS
■ Sindrome di Noonan 6/cancers	NRAS
■ Sindrome di Noonan 1/Sindrome di LEOPARD/cancers	PTPN11
■ Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)	PTPN11
■ Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2	RAF1
■ Sindrome di Noonan 8	RIT1
■ Sindrome Noonan - simile con capelli caduchi in fase anagen	SHOC2
■ Sindrome di Noonan 4	SOS1

Patologie scheletriche	Gene
■ Acondrogenosi tipo 2	COL2A1
■ Acondroplasia	
■ Displasia tanatafora, tipo I	
■ Displasia tanatafora, tipo II	
■ Ipocondroplasia	FGFR3
■ Sindrome CATSHL	
■ Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans	
■ Sindrome di Muenke	

■ Osteogenesi imperfetta, tipo I	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo II	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo III	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo IV	
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, classica	COL1A1
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIA	

■ Osteogenesi imperfetta, tipo II	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo III	
■ Osteogenesi imperfetta, tipo IV	
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, forma cardiaco - valvolare	COL1A2
■ Sindrome di Ehlers - Danlos, tipo VIIB	

Craniosinostosi	Gene
■ Sindrome di Antley - Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidogenesi	
■ Sindrome di Apert	
■ Sindrome di Crouzon	FGFR2
■ Sindrome di Jackson - Weiss	
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo 1	
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo 2	
■ Sindrome di Pfeiffer, tipo 3	

1. Jenkins LA, et al. Prenat Diagn. 2018 Jan; 38 (1): 44-51.
2. Lyn S. Chitty, et al. PrenatDiagn. 2013;33:555-562.
3. Xiong, L et al. PrenatDiagn. 2015;35:258-265.
4. Drury, S, et al. AdvExpMedBiol. 2016;924:71-75.
5. Vora, NL, , et al. GenetMed. 2017;19:1207-1216.
6. Abou Tayoun, A, PrenatDiagn. 2018;38.
7. Lench, N, et al. PrenatDiagn. 2013;33:555-562.
8. de Ligt, et al. N Engl J Med.2012;367:1921-9.
9. Rauch A, et al. Lancet. 2012;380:1674-82.



prevede quattro livelli di indagine ed un livello di approfondimento per essere vicino alle esigenze di ogni futura mamma



Il **Vera Prenatal Test**<sup>®</sup>, rileva le aneuploidie a carico dei cromosomi 13, 18, 21, X ed Y.



Il **Vera Plus**<sup>®</sup>, rileva le aneuploidie a carico di tutti i cromosomi, duplicazioni, e/o le delezioni segmentali, e/o le traslocazioni su tutto l'assetto cromosomico.

microdelezioni



Le microdelezioni, riguardano l'analisi di 10 patologie associate a microdelezioni e possono essere aggiunte al **Vera Prenatal Test**<sup>®</sup> e al **Vera Plus**<sup>®</sup>.



Riguarda l'analisi di geni associati a circa 60 patologie con trasmissione autosomica recessiva, dominante e de novo.

Il **Vera**<sup>®</sup>**+Plus** è il test prenatale non invasivo che permette lo studio di tutti i cromosomi fetali

Prenditi cura del tuo bambino



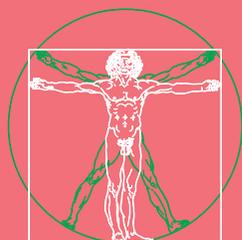
Test interamente eseguito nei nostri laboratori in Italia

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 villicorali

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



**AMES**  
Group

NUMERO VERDE  
**800 586 368**

[www.centroames.it](http://www.centroames.it)  
[www.veraprenataltest.it](http://www.veraprenataltest.it)

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

Orari Laboratorio centrale Napoli:  
Lun-Ven 7.30 - 13.00/15.00 - 19.00  
Sab 7.30 - 12.30 / 14.00 - 18.00  
Dom 08.00 - 12.00  
e-mail: [genetica@centroames.it](mailto:genetica@centroames.it)  
[marketing@centroames.it](mailto:marketing@centroames.it)  
web: [www.centroames.it](http://www.centroames.it)

Laboratorio Avellino  
Via Brigata Avellino, 55  
83100 - Avellino (AV )  
Tel.: 0825 784184  
e-mail: [laboratoriogamma@centroames.it](mailto:laboratoriogamma@centroames.it)

Sede operativa Piemonte  
Via Torino, 57  
10036 - Settimo Torinese (TO)  
Tel.: 3385439532  
e-mail: [amespiemonte@libero.it](mailto:amespiemonte@libero.it)