

PrenatalWES è l'innovativo test diagnostico prenatale indicato per le gravidanze a rischio di alterazione genetica

CHE COS'È PrenatalWES?

- **PrenatalWES è il servizio diagnostico per le gravidanze con anomalie strutturali fetali** come malformazioni cardiache, femore corto, translucenza nucale alterata o ritardo della crescita intrauterina, dopo aver escluso la presenza di aneuploidie cromosomiche strutturali.
- Il test si basa sul sequenziamento dell'intero esoma fetale incluso **il rilevamento di CNVs** (Copy Number Variants), attualmente effettuato con microarray, **varianti patogeniche o SNVs** (varianti a singolo nucleotide) **in qualsiasi gene che possa essere correlato ad anomalie fetali**. Lo scopo del test è l'individuazione di possibili cause genetiche, **con una singola tecnica**, nelle gravidanze a rischio.

PERCHÉ È IMPORTANTE?

- La procedura standard nella diagnosi prenatale implica l'esecuzione di microarray. In assenza di un esito conclusivo, è necessario un secondo approccio che preveda il sequenziamento di geni specifici potenzialmente correlati alla anomalia ecografica rilevata. Ciò implica un significativo ritardo nella diagnosi e negli eventuali interventi terapeutici. **La tecnologia avanzata di PrenatalWES consente di eseguire una analisi delle CNVs e lo studio di geni specifici in un unico test, riducendo i tempi di risposta e massimizzando la resa diagnostica.**

COSA RICEVERAI

- » Studio genomico di CNVs e SNVs in geni correlati a malformazioni fetali o storia clinica familiare.
- » Report completo con informazioni dettagliate sulle varianti rilevate e sulle loro implicazioni cliniche.
- » Consulenza genetica dedicata per lo specialista per l'interpretazione dei risultati del paziente.

COME INIZIARE



Il medico prescrive il test.



È necessario un campione di liquido amniotico o villi coriali



Il laboratorio esclude la presenza di aneuploidie fetali comuni entro 24 ore, effettua il sequenziamento dell'intero esoma e analizza le CNVs e SNVs e interpreta le varianti.



Il referto viene inviato allo specialista, che discuterà i risultati con il paziente.

RISULTATI POSSIBILI

Nel referto sono incluse varianti classificate come patogenetiche o probabilmente patogenetiche in base alle linee guida dell'*American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) (PMID: 25741868). Non sono riportate varianti benigne o varianti di significato incerto (VUS).

VANTAGGI



ANALISI GENOMICA COMPLETEA

Con un solo test viene eseguita l'analisi di **CNVs e SNVs**, massimizzando la resa diagnostica.



TEMPI DI CONSEGNA RIDOTTI

Tempi di risposta ridotti poiché entrambe le analisi vengono eseguite con i dati di sequenziamento dell'esoma fetale.



PROFESSIONISTI ESPERTI

Team clinico con **vasta esperienza nella diagnosi prenatale e nella consulenza genetica.**



ALTRI TEST

Nei feti con esito normale è possibile richiedere dopo la nascita, dal medesimo campione, il test di screening neonatale esteso myNewborn.



TECNOLOGIA INNOVATIVA

Tecnologia all'avanguardia basato sul sequenziamento dell'intero esoma fetale.

INFORMAZIONI TECNICHE

- » Sequenziamento dell'intero esoma con regioni potenziate con copertura media 100x, sequenziamento di oltre il 99% dei geni di interesse a $\geq 20x$
- » Software di analisi delle varianti proprietario
- » Il team di Veritas Intercontinental comprende esperti riconosciuti a livello internazionale con più di **20 anni di esperienza nella diagnosi prenatale e nella consulenza genetica.** Pionieri nello sviluppo e nell'introduzione in Europa di test prenatali innovativi nella routine clinica

Veritas Intercontinental

Spain

C/ Orense 58, 2° C-D, 28020 Madrid
C/ Zamora 46, 6ª 4º, 08005 Barcelona

Italy

Viale Monza 347
20126 Milano

Colombia

Carrera 16 # 82-95 Unidad Médica
El Country - Of.901 Bogotá

Brazil

Al. dos Nhambiquaras, 1770 - 5 andar,
508 – Moema, São Paulo - CEP: 04090-004

veritasint.com