

Your solution provider  
in the world of genomics

 Personal Genomics

# PERSONAL VISION

## GENETICA INNOVATIVA NELLA DIAGNOSI PRENATALE




CE IVD

 **Personal Vision**  
Next Generation NIPT





A close-up photograph of a pregnant woman's belly. She is wearing a white t-shirt with blue horizontal stripes. Two hands are gently resting on her abdomen, one from the left and one from the right. The woman has a pink string bracelet on her left wrist and a green heart-shaped bracelet on her right wrist. The background is blurred, suggesting an indoor setting.

**Personal Vision è un test di screening  
prenatale non invasivo che rileva il rischio  
di anomalie cromosomiche analizzando il  
DNA fetale libero attraverso un campione  
di sangue della mamma**

 **Personal Vision**  
Next Generation NIPT

# PERSONAL VISION

## TEST PRENATALE NON INVASIVO



Il test NIPT è uno screening prenatale non invasivo, con prestazioni significativamente migliori rispetto ai test di screening basati sulle analisi biochimiche e sulla translucenza nucale, che possono precedere o meno i test diagnostici invasivi. Il test NIPT riduce drasticamente il ricorso alle indagini diagnostiche invasive, abbattendo il numero degli aborti collegati all'invasività delle tecniche di prelievo del materiale fetale.

**Personal Vision, grazie alla tecnologia utilizzata, permette di analizzare il DNA fetale nel sangue materno per individuare eventuali alterazioni cromosomiche.**

## Modulistica fruibile e completezza delle informazioni

La modulistica richiesta per l'esecuzione del servizio è user-friendly e prevede che possa essere compilata rapidamente, insieme al professionista che raccoglie il consenso.

Il test determina la percentuale di frazione fetale e la riporta nel referto a garanzia dell'accuratezza e profondità dell'indagine, come richiesto dalle linee guida nazionali SIEOG, ([www.sieog.it](http://www.sieog.it)).

## Disponibilità del servizio infermieristico a domicilio

La nostra organizzazione capillare su territorio nazionale, ci permette di fornire un servizio di prelievo a domicilio \*. Semplicemente contattando il customer care di Personal Genomics, potrai concordare la data più consona alle tue esigenze.

## Consulenza genetica pre-test e post-test

I nostri genetisti sono sempre al fianco del paziente per effettuare le consulenze genetiche gratuite prima di effettuare il prelievo e a seguito del referto per commentarlo insieme. È indispensabile che la donna/coppia riceva una consulenza pre-test, per ottenere i chiarimenti necessari a maturare una scelta informata sull'opportunità di sottoporsi allo screening.

## Test eseguibili per gravidanze gemellari e ovodonazioni

Tutti i test Personal Vision sono eseguibili sia per gravidanze gemellari, ovodonazioni e gravidanze gemellari da ovodonazioni. Personal Vision inoltre utilizza una metodologia in grado di identificare i vanishing twins.

L'importanza del NIPT è riconosciuta dagli enti professionali.



Considera il test NIPT  
lo strumento di screening  
primario per tutte le donne.



Raccomanda gli operatori  
di informare le pazienti sui  
vantaggi e i limiti del test NIPT.

\* Il servizio di prelievo a domicilio è disponibile nei principali centri urbani.

# PERCHÉ PERSONAL VISION

**Il test è indicato per tutte le donne in gravidanza, particolarmente nelle seguenti situazioni:**

Gravidanze a rischio in cui la diagnosi invasiva è controindicata.

Donne con precedenti di aborto.

Familiarità per malattie cromosomiche ed aneuploidie.

Gravidanze a rischio di aborto spontaneo.

Gravidanze gemellari.

Gravidanze da ovodonazione.



## 1 PERSONAL VISION BASIC

- Trisomia 21 (Sindrome di Down)
- Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (Sindrome di Patau)
- Sindrome di Turner
- Trisomia X
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Jacobs
- Sesso fetale

## 2 PERSONAL VISION MEDIUM

- Trisomia 21 (Sindrome di Down)
- Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (Sindrome di Patau)
- Sindrome di Turner
- Trisomia X
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Jacobs
- Sesso fetale
- Aneuploidie cromosomi non sessuali

## 3 PERSONAL VISION FULL

- Trisomia 21 (Sindrome di Down)
- Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (Sindrome di Patau)
- Sindrome di Turner
- Trisomia X
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Jacobs
- Sesso fetale
- Sindrome di Cri-du-Chat
- Sindrome di Prader Willi/Angelman
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn
- Sindrome da delezione 1p36
- Aneuploidie cromosomi non sessuali

## 4 PERSONAL VISION PLATINUM

- Trisomia 21 (Sindrome di Down)
- Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)
- Trisomia 13 (Sindrome di Patau)
- Sindrome di Turner
- Trisomia X
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Jacobs
- Sesso fetale
- Sindrome di Di George
- Sindrome di Cri-du-Chat
- Sindrome di Prader Willi/Angelman
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn
- Sindrome da delezione 1p36
- Aneuploidie cromosomi non sessuali
- Sindrome di Jacobsen
- Sindrome di Langer-Giedion
- Sindrome di Smith-Magenis
- Sindrome di Brachidattilia - deficit cognitivo
- Sindrome di Alagille - JAG1
- Sindrome di CHARGE - CHD7
- Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1 - NIPBL
- Sindrome di Nevo - Sindrome di Sotos tipo 1 - NSD1
- Sindrome di Bohring-Opitz - ASXL1
- Sindrome di Schinzel-Giedion - SETBP1
- Osteogenesi imperfetta tipo I, II, III, IV - COL1A1
- Acondrogenesi tipo 2 - COL2A1
- Osteogenesi imperfetta tipo II, III, IV - COL1A2
- Acondroplasia - FGFR3
- Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans - FGFR3
- Ipocondroplasia - FGFR3
- Sindrome di Muenke - FGFR3
- Displasia tanatofora tipo I e II - FGFR3
- Sindrome CATSHL - FGFR3
- Sindrome da delezione 1p32-p31
- Sindrome da duplicazione 1p31
- Sindrome da delezione 1q41-q42
- Sindrome da delezione 2p16.1-p15
- Sindrome da duplicazione 2q31.1
- Malformazione da schisi delle mani e dei piedi (SHFM5) 2q31
- Sindrome da delezione 2q33.1
- Sindrome da duplicazione 2q35
- Sindrome da delezione 3pter-p25
- Sindrome da delezione 3q13.31
- Sindrome da Dandy-Walker 3q22-q24
- Sindrome da delezione 3q29
- Sindrome da duplicazione 3q29
- Sindrome da delezione 4q21
- Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2
- Sindrome da delezione 5q12
- Sindrome da delezione 5q14.3
- Sindrome da delezione 6pter-p24
- Sindrome da delezione 6q24-q25
- Sindrome da delezione 8q22.1
- Sindrome da duplicazione 8q22.1
- Sindrome da delezione 8p23.1
- Sindrome da duplicazione 8p23.1
- Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2 10q23
- Sindrome da delezione 10q26
- Sindrome WAGR 11p13-p12
- Sindrome di Potocki-Shaffer 11p11.2
- Sindrome da microdelezione 12q14
- Sindrome da delezione 13q14
- Sindrome da microdelezione 14q22.1-q22.3
- Sindrome da delezione 15q14
- Sindrome da delezione 15q25
- Sindrome da delezione 16p13.3
- Sindrome da delezione 16q22
- Sindrome Yuan-Harel-Lupski 17p12-p11.2
- Sindrome di Potocki-Lupski 17p11.2
- Sindrome da delezione 17q12
- Sindrome da duplicazione 17q12
- Sindrome da delezione 17q23.1-q23.2
- Sindrome di De Grouchy - Monosomia 18p
- Sindrome da delezione 19q13.11

# PERSONAL VISION

## SENSIBILE, COMODO, SICURO E AFFIDABILE

**La sensibilità** è la capacità di identificare correttamente un caso veramente ad alto rischio come alto rischio. Ad esempio, in un gruppo di 21 casi di trisomia, Personal Vision identificherà più del >99,9% dei casi.

**La specificità** è la capacità di identificare correttamente un caso non affetto come a basso rischio.

Condizione	Sensibilità	IC	Specificità	IC
Trisomia 21	> 99,9% (130/130)	97,1%, 100%	99,90% (1.982/1.984)	99,63%, 99,97%
Trisomia 18	> 99,9% (41/41)	91,4%, 100%	99,90% (1.995/1.997)	99,64%, 99,97%
Trisomia 13	> 99,9% (26/26)	87,1%, 100%	99,90 (2.000/2.002)	99,64%, 99,97%
RAA	96,4% (27/28)	82,3%, 99,4%	99,80% (2.001/2.005)	99,49%, 99,92%
CNV $\geq$ 7 Mb	74,1% (20/27)	55,3%, 86,8%	99,80% (2.000/2.004)	99,49%, 99,92%
Qualsiasi anomalia	95,5% (318/333)	92,7%, 97,3%	99,34% (1.954/1.967)	98,87%, 99,61%

IC = intervallo di confidenza al 95%.

Le informazioni della tabella riguardano le prestazioni generali del test.

### Tecnica utilizzata

Personal Vision utilizza la tecnologia MPS Illumina e l'algoritmo VeriSeq NIPT di Illumina. La metodologia MPS permette di «contare» le sequenze di DNA prodotte in seguito al sequenziamento.

### Sensibile preciso e validato

Personal Vision permette di ottenere un risultato accurato con una FF (Frazione Fetale) > 4% e presenta una bassa percentuale di fallimento. Personal Vision utilizza una tecnica validata da importanti studi scientifici.

### Comodo e rapido

Basta un semplice prelievo di sangue venoso, a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gestazione effettuato in un laboratorio o ambulatorio convenzionato, ma anche tramite prelievo a domicilio, grazie al nostro servizio infermieristico sempre disponibile.

### Sicuro e affidabile

Personal Vision è un esame privo di rischio abortivo e infettivo, viene eseguito in Italia nei laboratori di Personal Genomics a Verona e garantisce un backup presso il laboratorio Illumina, negli Stati Uniti. La sensibilità e la specificità del Personal Vision Test sono prossime al 99,9% garantendo un'alta attendibilità del test.



## COME FARE **IL TEST**

1

### **Richiedi e compila il modulo di attivazione del servizio.**

A seguito di un accurato colloquio con il suo medico ginecologo, sarà necessario richiedere e compilare il modulo di attivazione del servizio Personal Vision, contattando il tuo medico di fiducia o i nostri genetisti.

2

### **Effettua il prelievo di sangue.**

Successivamente all'attivazione, come concordato con il ginecologo potrà effettuare un semplice prelievo di sangue a partire dalla decima settimana di gestazione, presso lo stesso studio, un laboratorio convenzionato o direttamente a casa tua.

3

### **Il campione viene analizzato in laboratorio e i dati vengono valutati e confrontati.**

A questo punto il campione sarà inviato al nostro laboratorio dove verrà accuratamente processato e analizzato secondo le tecniche più accurate e sofisticate.

4

### **Attendi il referto dal tuo medico.**

Personal Genomics avrà cura di inviare a lei e, previo suo consenso, al suo ginecologo, il risultato dell'analisi via e-mail nel più breve tempo possibile.





Your solution provider  
in the world of genomics



Test prenatale effettuato in Italia



✉ [customercare@personalgenomics.it](mailto:customercare@personalgenomics.it)



**Personal Genomics Srl**

Via Roveggia, 43b  
37136 Verona (VR) Italy  
t +39 045 8202351  
[info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it)  
[www.personalgenomics.it](http://www.personalgenomics.it)

**Biotechnology Division**

---



---

**SOLGROUP**  
a breath of life