

Your solution provider
in the world of genomics

 Personal Genomics

PERSONAL VISION

GENETICA INNOVATIVA NELLA DIAGNOSI PRENATALE



CE IVD

 **Personal Vision**
Next Generation NIPT





**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).

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 ≥ 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^a 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



Personal Genomics Srl

Via Roveggia, 43b
37136 Verona (VR) Italy
t +39 045 8202351
info@personalgenomics.it
www.personalgenomics.it

Biotechnology Division



SOLGROUP
a breath of life