

# ULTRANIPT 2.0

**Nuovo Screening Prenatale Allargato  
con arricchimento della frazione fetale  
118 anomalie cromosomiche con interpretazione clinica**

**(nuovo algoritmo per la Sindrome di DiGeorge)**





## NUOVA PROCEDURA PER L'ARRICCHIMENTO DELLA FRAZIONE FETALE

Con l'innovativa procedura di arricchimento la frazione fetale aumenta in media del 70% e si ottiene:

- Una maggiore accuratezza del test per tutte le sindromi cromosomiche, anche di piccole dimensioni
- Una frazione fetale che nei campioni sottoposti all'analisi supera mediamente il 17%
- La possibilità di analizzare in modo accurato anche i campioni a bassa frazione fetale
- La riduzione dei casi in cui è necessaria la ripetizione del prelievo



## SCREENING PRENATALE ALLARGATO SU DNA FETALE LIBERO

Dalla decima settimana di gestazione è possibile analizzare piccoli frammenti di DNA fetale circolanti nel plasma materno per valutare la presenza di anomalie cromosomiche.

### **ULTRANIPT 2.0**

Con il 2.0 l'utilità clinica di Ultranipt migliora grazie alla rielaborazione di tutte le sindromi da delezione/duplicazione incluse nel test.

Le sindromi, che passano da 84 a 92, sono state selezionate includendo solo quelle che causano malattie gravi, con un quadro clinico chiaro e documentato in letteratura (presenza di casi clinici e/o citazioni nei database internazionali per le malattie genetiche).

L'introduzione di nuove procedure di qualità e di nuovi algoritmi di calcolo bioinformatico ha reso Ultranipt 2.0 ancora più affidabile e ha consentito l'estensione delle indicazioni anche alle gravidanze gemellari.



## NUOVO ALGORITMO PER LE ANEUPLOIDIE E LE CNVs

Un nuovo algoritmo di calcolo bioinformatico migliora il VPP\* per le Trisomie 21, 18 e 13 e per le sindromi da delezione/duplicazione. (\*Valore Predittivo Positivo: indica la probabilità che una sindrome rilevata attraverso il test, sia realmente presente nel feto.)

## NUOVI ALGORITMI PER LE PICCOLE DELEZIONI/DUPLICAZIONI (fino a 1Mb)

Un sofisticato algoritmo di calcolo bioinformatico migliora l'accuratezza nella rilevazione di piccole delezioni/duplicazioni (DiGeorge, Smith Magenis, Delezione 7q11.23, ecc..), aggiungendo alla valutazione del frammento cromosomico assente o duplicato l'eventuale coinvolgimento di geni chiave legati alla patologia.

Per la DiGeorge, inoltre, viene impiegato un algoritmo specifico in grado di discriminare i casi in cui la madre è affetta dalla sindrome (probabilmente in forma lieve, mai diagnosticata), aumentando il VPP dell'analisi fino all'80,6%.

## SINDROMI RILEVABILI\* CON **ULTRANIPT 2.0**

Sindrome da delezione 1p36  
Sindrome da delezione 1q41-q42  
Sindrome da delezione 1p32-p31  
Sindrome da delezione 2p16.1-p15  
Sindrome da delezione 2q33.1  
Sindrome da duplicazione 2q31.1  
Sindrome da delezione 2q37  
Sindrome da microdelezione 2q31.1  
Sindrome da duplicazione 2q  
Sindrome da delezione 3pter-p25  
Sindrome di Dandy-Walker  
Sindrome da delezione 3q13.31  
Sindrome da duplicazione distale 3p  
Sindrome da duplicazione 3q  
Sindrome da delezione 4p16.3  
Sindrome da delezione 4q21  
Duplicazione Chromosome 4p  
Duplicazione distale 4q  
Delezione distale 4q  
Sindrome di Cri-du-Chat  
Sindrome da delezione 5q14.3  
Sindrome da delezione 5q12  
Sindrome da duplicazione 5p13  
Duplicazione 5p  
Sindrome da delezione 6pter-p24  
Sindrome da delezione 6q24-q25  
Sindrome da delezione 6q11-q14  
Delezione 6p  
Sindrome da delezione 6q15-q23  
Sindrome da delezione 6q25-qter  
Sindrome da delezione 6q26-q27

Delezione 7q  
Sindrome da delezione 7q11.23  
Delezione 7q21-q32  
Delezione 7q31-q32  
Sindrome da delezione 8p23.1  
Sindrome da duplicazione 8p23.1  
Sindrome di Langer-Giedion  
Sindrome da delezione 8q22.1  
Sindrome da duplicazione 8q22.1  
Duplicazione 8p  
Duplicazione 8q  
Sindrome da delezione 9p  
Duplicazione 9p  
Sindrome DiGeorge 2\*\*  
Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2  
Sindrome da delezione 10q26  
Sindrome da delezione 10p12-p11  
Duplicazione 10p  
Sindrome da delezione 11p13  
Sindrome da delezione 11p11.2  
Sindrome di Jacobsen  
Sindrome da delezione 11q23  
Sindrome da microdelezione 12q14  
Sindrome da microdelezione 12p12.1  
Duplicazione 12p  
Sindrome da delezione 13q14  
Delezione distale 13q  
Sindrome da delezione 14q11-q22  
Sindrome da delezione 14q22  
Delezione prossimale 14q  
Duplicazione 14q duplication

Sindrome di Angelman  
Sindrome di Prader-Willi  
Sindrome da delezione 15q26-qter  
Sindrome di Levy-Shanske  
Sindrome da delezione 15q14  
Sindrome da microdelezione 15q24  
Chromosome 15q26 overgrowth syndrome  
Delezione distale 15q  
Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2  
Sindrome da duplicazione 16p12.2-p11.2  
Sindrome da delezione 16p13.3  
Sindrome da duplicazione 16p13.3  
Sindrome da duplicazione prossimale 16q  
Sindrome di Smith-Magenis  
Sindrome da delezione 17p13.3  
Sindrome di Potocki-Lupski  
Sindrome da duplicazione 17p13.3  
Sindrome di Yuan-Harel-Lupski  
Duplicazione 17p  
Sindrome da delezione 18p  
Sindrome da delezione distale 18q  
Sindrome di Alagille 1  
Duplicazione 20p  
Delezione 21q22  
Sindrome da delezione 22q11.2\*\*  
Sindrome da microdelezione Xp11.23-p11.22  
Sindrome da delezione Xp21  
Sindrome da duplicazione Xq27.3-q28  
Sindrome da delezione Xq21  
Sindrome da delezione Xq22.3



\*Le sindromi sopra elencate sono rilevabili solo se causate da delezioni/duplicazioni/aneuploidie cromosomiche.

\*\*Sindrome inclusa in tutte le opzioni di analisi Ultranipt.

**Il costante progresso tecnico-scientifico potrebbe determinare variazioni nella lista delle sindromi rilevabili.  
Inquadra il QR Code per consultare la lista aggiornata.**



## LA PIÙ AMPIA VALIDAZIONE CLINICA AL MONDO

Ultranipt vanta il più ampio studio mai pubblicato riguardo a un test di screening prenatale su DNA fetale. La precisione di Ultranipt è stata verificata confrontando i risultati dei test eseguiti su ben 112.669 gestanti con quelli di valutazioni diagnostiche prenatali (oppure alla nascita). I dati ottenuti hanno confermato la capacità del test di individuare le trisomie 21, 18 e 13 rispettivamente con una sensibilità del 99,17%, del 98,24% e del 100%. La probabilità di un risultato falso positivo emersa dallo studio è inferiore allo 0,05%; ciò assicura che il numero di donne che si sottopongono a inutili procedure diagnostiche invasive risulti significativamente ridotto.

SINDROMI RILEVABILI	ULTRANIPTDG 2.0	ULTRANIPT 2.0	ULTRANIPTWIDE 2.0
Sindrome di Down (T21) Sindrome di Edwards (T18) Sindrome di Patau (T13)	✓	✓	✓
Monosomia X * Sindrome di Klinefelter (XXY) * Sindrome di Jacobs (XYY) * Sindrome Tripla X (XXX) *	✓	✓	✓
Sindrome DiGeorge Sindrome DiGeorge tipo 2	✓	✓	✓
Sindromi da delezione/duplicazione (vedi elenco nella pagina accanto)	✗	✓	✓
Aneuploidie autosomiche rare	✗	✓	✓
Delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi	✗	✗	✓
Sesso fetale	✓	✓	✓

### ULTRANIPTWIDE 2.0

L'opzione WIDE prevede la ricerca di microdelezioni e microduplicazioni in tutti i cromosomi, anche se non associate a sindromi note, con la possibilità di rilevare anomalie fino ad una dimensione di 5Mb.

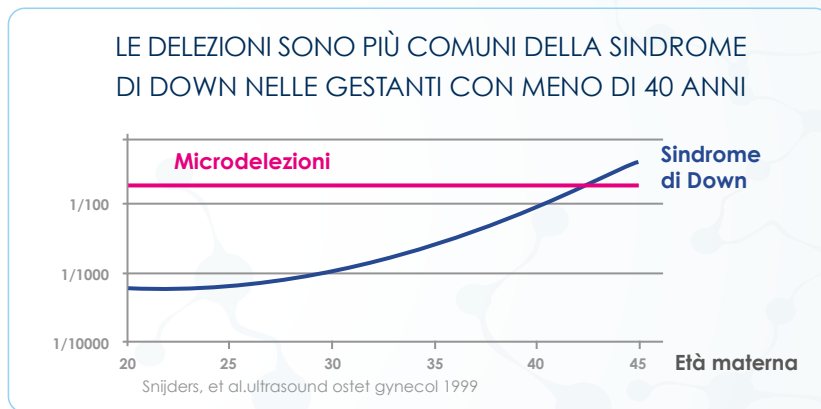
In tal caso, l'analisi bioinformatica potrebbe rilevare anche anomalie per le quali non è disponibile l'interpretazione clinica.

\* **Sindromi non rilevabili nelle gravidanze gemellari.**

**ULTRANIPT 2.0** è il più completo e accurato test di screening prenatale su DNA libero per la valutazione delle anomalie cromosomiche fetali. Il test è in grado di rilevare fino a 118 anomalie cromosomiche, ma anche di fornire la relativa interpretazione clinica. **Il test si esegue su un campione di sangue materno, prelevato dopo la 10<sup>a</sup> settimana di gestazione.**

Il DNA viene sequenziato e analizzato mediante specifici algoritmi di calcolo che permettono la ricerca di anomalie cromosomiche a carico dell'intero genoma. Con Ultranipt vengono sequenziati milioni di frammenti di DNA, successivamente confrontati con valori di riferimento per ottenere un risultato accurato. Un'eventuale anomalia potrà essere rilevata, anche se costituita da microscopici difetti nella struttura dei cromosomi analizzati.

Sindrome	Sensibilità*	Specificità**
T21	99,17%	99,95%
T18	98,24%	99,95%
T13	>99,9%	99,96%
Aneuploidie dei cromosomi sessuali	99,6%	99,8%
Delezioni Duplicazioni	>10Mb	88,89%
	<10Mb	72,73%
Sesso fetale	99,53%	99,20%



\*Sensibilità: capacità di individuare correttamente un feto affetto dalle anomalie cromosomiche oggetto del test

\*\*Specificità: capacità di identificare i feti che non sono affetti dalle anomalie oggetto del test

- Zhang et al. Non-Invasive Prenatal Testing For Trisomy 21, 18 and 13 - Clinical Experience from 146,958 Pregnancies. Journal of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 2015
- Liu et al. Performance Evaluation of NIPT in Detection of Chromosomal Copy Number Variants Using Low-Coverage Whole-Genome Sequencing of Plasma DNA. PLoS ONE. 2016
- Pan X, et al. Noninvasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application X-linked disorder counseling. J.Matern Fetal Neonatal Med. 2014 Dec.
- Jiang et al. Noninvasive Fetal Trisomy test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Medical Genomics. 2012 5:57
- Yao et al. Detection of fetal sex chromosome aneuploidy by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA: initial experience in a Chinese hospital. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014; 44: 17-24

## INDICAZIONI\*

Gravidanze singole e gemellari bigemine, anche da fecondazione assistita (omologa o eterologa).

## QUALITÀ ASSICURATA\*\*

La garanzia di affidabilità, proveniente dalla più ampia casistica a livello mondiale (più di 13 milioni di test eseguiti), ha reso possibile per ciascuna gestante che lo richieda, l'accesso ad una polizza assicurativa gratuita.

In caso di mancata rilevazione di alcune aneuploidie è possibile ricevere un indennizzo. In caso di alto rischio è possibile richiedere una consulenza genetica gratuita e/o un contributo per le spese di approfondimento diagnostico.

## AFFIDABILITÀ E VANTAGGI

- Uno studio clinico su oltre 146.958 gestanti rende Ultranipt 2.0 il più validato tra i test su DNA fetale
- Con Ultranipt 2.0 è possibile rilevare 118 anomalie cromosomiche, con relativa interpretazione clinica
- Una nuova procedura per arricchire la frazione fetale aumenta l'accuratezza del test
- Un nuovo algoritmo aumenta il valore predittivo positivo delle trisomie e delle sindromi da delezione/duplicazione
- Un nuovo algoritmo migliora l'accuratezza per le sindromi da delezione/duplicazione di piccola dimensione
- Grazie ad un algoritmo specifico per la Sindrome DiGeorge il VPP è dell'80,6%
- Con l'opzione WIDE è possibile rilevare anomalie a carico di tutti i cromosomi
- In caso di alto rischio viene specificata la sindrome rilevata e fornito un link diretto al database dove viene descritta

## PROCEDURA



\*La metodica prevede criteri d'esclusione che è opportuno verificare attentamente con un professionista qualificato prima di sottoporsi al test.

\*\*La polizza assicurativa, gli indennizzi e i rimborsi sono soggetti a limitazioni. Per maggiori dettagli è possibile contattare il numero verde prima di sottoporsi al test.