

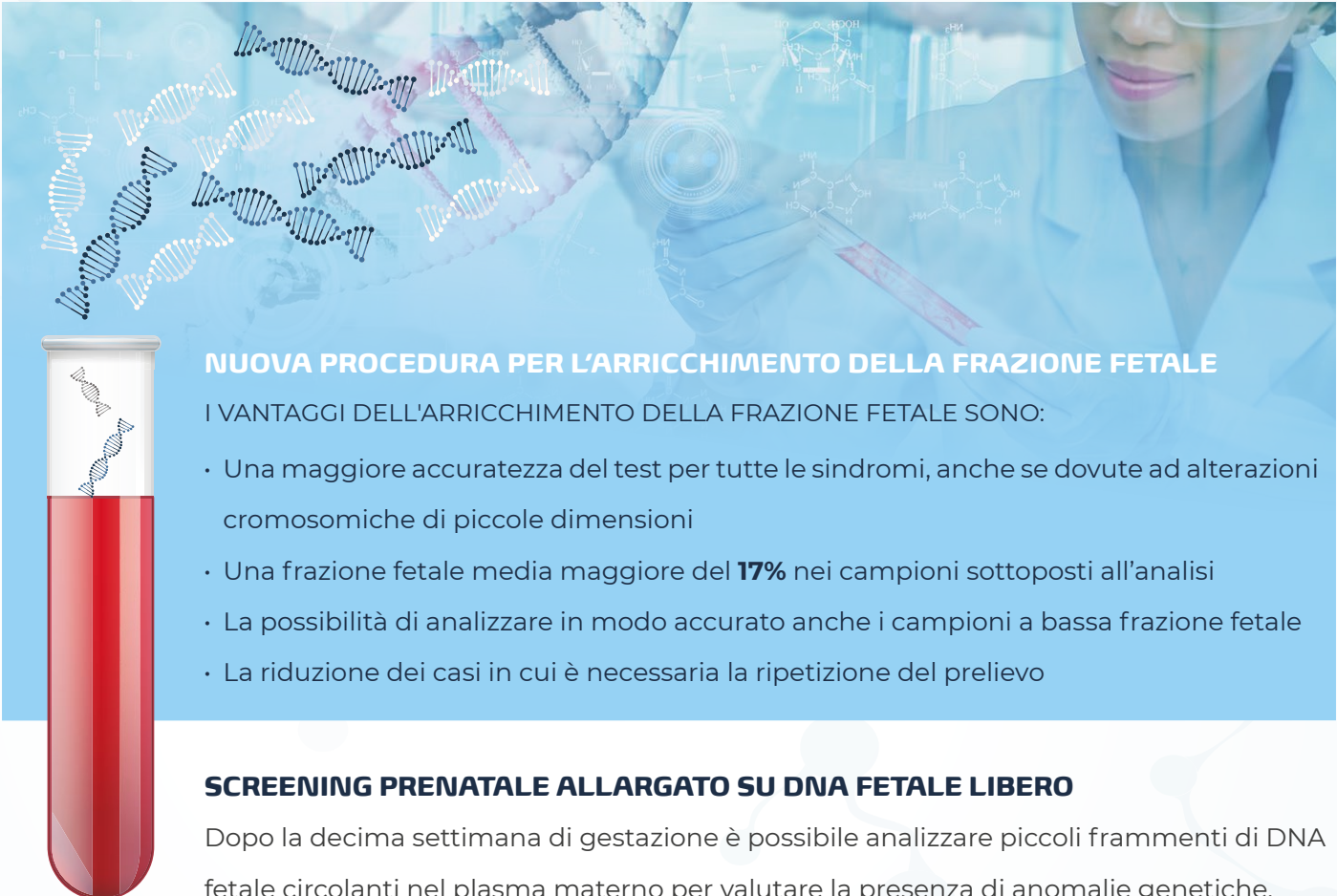
# ULTRANIPT

NEW  
OMNIPT

Test Prenatale Allargato su DNA Fetale



Arricchimento della frazione fetale  
118 anomalie cromosomiche  
202 malattie monogeniche



## NUOVA PROCEDURA PER L'ARRICCHIMENTO DELLA FRAZIONE FETALE

I VANTAGGI DELL'ARRICCHIMENTO DELLA FRAZIONE FETALE SONO:

- Una maggiore accuratezza del test per tutte le sindromi, anche se dovute ad alterazioni cromosomiche di piccole dimensioni
- Una frazione fetale media maggiore del **17%** nei campioni sottoposti all'analisi
- 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

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

## ULTRANIPT

Ultranipt può rilevare fino a **118** sindromi cromosomiche accuratamente selezionate tra quelle con un quadro clinico chiaro e documentato in letteratura (presenza di casi clinici e/o citazioni nei database internazionali per le malattie genetiche); tale selezione ha lo scopo di escludere la possibilità di rilevare anomalie sconosciute, causando spiacevoli dubbi interpretativi o, peggio, l'impossibilità di definire una diagnosi. L'introduzione di nuove procedure di qualità e di nuovi algoritmi di calcolo bioinformatico ha reso **ULTRANIPT** ancora più affidabile, più completo e ha consentito l'estensione delle indicazioni anche alle gravidanze gemellari.



## NUOVO ALGORITMO PER LE ANEUPLOIDIE E DELEZIONI/DUPLICAZIONI

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 MICRODELEZIONI (FINO A 1MB)

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

Per la Sindrome DiGeorge viene impiegato un algoritmo specifico in grado di discriminare i casi in cui la madre è portatrice, riducendo drasticamente il rischio di falsi positivi e aumentando il VPP dell'analisi fino all'**80,6%**.

## NUOVO PANNELLO PER LE MALATTIE MONOGENICHE

Un pannello di nuova generazione consente la valutazione di **202** malattie monogeniche. Grazie ad una profondità di lettura maggiore di **800X** la sensibilità e la specificità sono maggiori del **99%**.

## 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 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  
Sindrome di Angelman  
Sindrome di Prader-Willi  
Delezione distale 15q  
Sindrome da delezione 15q26-qter  
Sindrome di Levy-Shanske  
Sindrome da delezione 15q14  
Sindrome da microdelezione 15q24

Sindrome da sovracrescita del cromosoma 15q26  
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 (include DiGeorge)  
Sindrome da duplicazione 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 microdelezioni / microduplicazioni / delezioni / duplicazioni / aneuploidie cromosomiche.

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

## MALATTIE MONOGENICHE RILEVABILI CON L'OPZIONE OMNIPT

### ALCUNE TRA LE MALATTIE RILEVABILI

|                               |                       |
|-------------------------------|-----------------------|
| Sindrome di Noonan            | Displasia tanatofora  |
| Atrofia muscolare spinale     | Sindrome di Muenke    |
| Sindrome Cardio facio cutanea | Ipocondroplasia       |
| Sindrome di Charge            | Acondroplasia         |
| Osteogenesi Imperfecta        | Sindrome di Rett      |
| Sindrome Cornelia de Lange    | Craniosinostosi       |
| Sindrome di Marfan            | Sindrome di Alagille  |
| Sindrome di Pfeiffer          | Distrofia muscolare   |
| Sindrome di Crouzon           | Neurofibromatosi      |
| Sindrome di Apert             | Sindrome di Sotos     |
| Sindrome di Coffin-Siris      | Sindrome di Glass     |
| Sindrome di Rubinstein-Taybi  | Sindrome di Holt-Oram |

Per l'elenco completo delle malattie scansiona il qr code

**202**  
**MALATTIE**  
**MONOGENICHE**



**97**  
**malattie multisistemiche**



**51**  
**malattie dell'apparato scheletrico**



**36**  
**malattie del sistema neuromuscolare**



**17**  
**sindromi da disabilità intellettiva**



**1**  
**immunodeficienza**

**ULTRANIPT** è il più validato e accurato test di screening prenatale su DNA libero per la valutazione delle anomalie fetali. È possibile rilevare fino a **320**, tra anomalie cromosomiche e malattie monogeniche (**OMNIPT**), con la relativa interpretazione clinica.

Il DNA viene sequenziato ad alta risoluzione (doppia rispetto ad altre piattaforme di sequenziamento) e analizzato mediante specifici algoritmi di calcolo che permettono la ricerca di anomalie a carico dell'intero genoma, anche microscopiche (**fino a 1 Mb**), mantenendo elevata l'affidabilità dei risultati.

| SINDROMI RILEVABILI                                                                                         | ULTRANIPT |     |      | OMNIPT* |      |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|-----|------|---------|------|
|                                                                                                             | DG        | 2.0 | WIDE | 3.0     | WIDE |
| Sindrome di Down (T21)<br>Sindrome di Edwards (T18)<br>Sindrome di Patau (T13)                              | ✓         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |
| Monosomia X *<br>Sindrome di Klinefelter (XXY) *<br>Sindrome di Jacobs (XYY) *<br>Sindrome Tripla X (XXX) * | ✓         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |
| Sindrome DiGeorge<br>Sindrome DiGeorge tipo 2                                                               | ✓         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |
| 92 sindromi da (micro)delezione e (micro)duplicazione<br>(vedi elenco nella pagina accanto)                 | ✗         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |
| Aneuploidie autosomiche rare                                                                                | ✗         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |
| Delezioni/duplicazioni in tutti i cromosomi                                                                 | ✗         | ✗   | ✓    | ✗       | ✓    |
| 202 malattie monogeniche de novo                                                                            | ✗         | ✗   | ✗    | ✓       | ✓    |
| Sesso fetale                                                                                                | ✓         | ✓   | ✓    | ✓       | ✓    |

\*non disponibile per le gravidanze gemellari

OMNIPT

Il test **OMNIPT** include **ULTRANIPT (2.0 o WIDE)** e può rilevare **202** malattie monogeniche dominanti ad insorgenza “de novo” con un’accuratezza maggiore del **99%**. Si tratta di malattie causate da mutazioni in un singolo gene che compaiono per la prima volta nella famiglia; è stato osservato che le mutazioni “de novo” sono più frequenti nei figli di coppie meno giovani, soprattutto per la parte paterna.

WIDE

L’opzione **WIDE** prevede la ricerca di delezioni e duplicazioni in tutti i cromosomi, anche se non incluse nel pannello riportato nella pagina accanto e non associate a sindromi note, con la possibilità di rilevare anomalie maggiori di **5 Mb**. In tal caso, l’analisi bioinformatica potrebbe rilevare anche anomalie per le quali non è disponibile l’interpretazione clinica.

• Kong A, Frigge M L, Masson G, et al. Rate of de novo mutations, father’s age, and disease risk[J]. Nature, 2012, 488(7412):471-475.

LA PIÙ AMPIA VALIDAZIONE CLINICA AL MONDO

Ultranipt è stato validato attraverso uno studio su **146958** gestanti, il più ampio mai pubblicato riguardo a un test di screening prenatale su DNA fetale. I risultati dello studio 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%** e una percentuale di falsi positivi inferiore allo **0,05%**.

| 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<br>Duplicazioni          | >10Mb | >99%         | >99%          |
|                                    | <10Mb | >99%         | >99%          |
| Malattie monogeniche de novo       |       | >99%         | >99%          |
| Sesso fetale                       |       | >99%         | >99%          |



\*Sensibilità: capacità di individuare un feto affetto dall'anomalia. \*\*Specificità: capacità di identificare i feti che non sono affetti dall'anomalia.

VALORE PREDITTIVO POSITIVO PER LE SINDROMI DA DELEZIONE A MAGGIORE INCIDENZA

| Sindromi                       | Incidenza                               | VPP   | VPP di altri test    | Note                                                                            |
|--------------------------------|-----------------------------------------|-------|----------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| Sindrome DiGeorge              | 1/4000-1/10000                          | 80,6% | 53%                  | Dati ottenuti dalla revisione e follow-up di risultati positivi su 210217 test. |
| Sindrome Prader-Willi/Angelman | PW:1/10000-1/30000<br>A:1/12000-1/20000 | 27,8% | 5% / 10%             |                                                                                 |
| Sindrome Cri-du-chat           | 1/15000-1/50000                         | 21,4% | 2-5%                 |                                                                                 |
| Sindrome da delezione 1p36     | 1/5000-1/10000                          | 10,0% | 7-17%                |                                                                                 |
| Sindrome da delezione 18q      | 1/10000                                 | 66,7% | Dati non disponibili |                                                                                 |
| Sindrome da delezione 18p      | 1/50000                                 | 50,0% | Dati non disponibili |                                                                                 |
| Sindrome Wolf-Hirschhorn       | 1/20000-1/50000                         | 60,0% | Dati non disponibili |                                                                                 |
| Sindrome da delezione 9p       | 1/50000                                 | 75,0% | Dati non disponibili |                                                                                 |
| Sindrome Smith-Magenis         | 1/15000-1/25000                         | 66,7% | Dati non disponibili |                                                                                 |

- Jiang et al. Noninvasive Fetal Trisomy test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. BMC Medical Genomics. 2012
- Pan X, et al. Noninvasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application X-linked disorder counseling. J.Matern Fetal Neonatal Med. 2014
- 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
- Rose N C et al. Systematic evidence based review: the application of noninvasive prenatal screening using cell-free DNA in general pregnancies. Genetics in Medicine. 2022
- Zou Y, et al Performance of expanded non-Invasive prenatal testing for fetal aneuploidies and copy number variations. Frontiers in Genetics. 2023

## INDICAZIONI\*

Il test **ULTRANIPT** è indicato nelle gravidanze singole e gemellari bigemine, anche da fecondazione assistita (omologa o eterologa).

Il test **OMNIPT** è indicato nelle gravidanze singole, ad eccezione di quelle da fecondazione assistita eterologa.

## QUALITÀ ASSICURATA

La garanzia di affidabilità proveniente dalla più ampia casistica a livello mondiale ha reso possibile, per ciascuna gestante che lo richieda, l'accesso ad una polizza assicurativa gratuita. In caso di mancata rilevazione di alcune sindromi 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. La polizza è soggetta a limitazioni. Per maggiori dettagli è possibile contattare il numero verde prima di sottoporsi al test.

## AFFIDABILITÀ E VANTAGGI

- Uno studio su **146958** gestanti rende **ULTRANIPT** il più validato tra i test su DNA fetale
- **ULTRANIPT 2.0** può rilevare **118** anomalie cromosomiche
- Con l'opzione **WIDE** è possibile rilevare anomalie a carico di tutti i cromosomi
- Con il test **OMNIPT** è possibile estendere la ricerca a **202** malattie monogeniche
- La nuova procedura di arricchimento della frazione fetale **aumenta l'accuratezza del test**
- I nuovi algoritmi **migliorano il VPP** per tutte le sindromi, anche microscopiche (**fino a 1 Mb**)
- Grazie a una profondità di lettura di **800X** la sensibilità e la specificità di **OMNIPT** sono maggiori del **99%**
- Le sindromi rare sono state selezionate tra quelle con un **quadro clinico chiaro** e documentato in letteratura
- L'interpretazione clinica fornita in caso di anomalie rilevate **facilita il counseling**

## PROCEDURA



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



[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com) - [info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com)

**Università Tor Vergata**  
Dipartimento di Biologia  
Via della Ricerca Scientifica, 1  
00133 ROMA

**DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ**

*Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo informativo generale e possono subire modifiche, anche sostanziali. Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi al test.*