



**FetalDNA Total Screen** è il più innovativo test **non invasivo** di screening prenatale che prevede l'analisi del DNA fetale libero circolante su sangue materno, utilizzando metodologie di sequenziamento genomico di ultimissima generazione in associazione con analisi digitale (**iNIPT™**) sviluppate dall'équipe di ricerca genetica **ALTAMEDICA**.

### SONO DISPONIBILI ALTRI 4 LIVELLI DI TEST



Indaga con estrema precisione sulle **trisomie** più frequenti: la **21** (sindrome di Down), la **18** (sindrome di Edward) e la **13** (sindrome di Patau). Rappresenta il test consigliato da tutte le Linee Guida e dalle Società scientifiche.



Analizza, oltre alle suddette 3 principali aneuploidie fetali correlate ai cromosomi 21, 18 e 13, anche il **sex del bambino** e le **anomalie dei cromosomi sessuali X,Y** (sindrome di Turner, Klinefelter, ecc.).



Aggiunge alle indagini presenti su FetalDNA Base Plus, l'analisi particolareggiata del numero e della struttura di tutte le 23 paia di cromosomi presenti nel **cariotipo fetale**.



Oltre alle analisi su tutte le aneuploidie cromosomiche fetali, esegue anche lo studio di un gran numero di piccole alterazioni cromosomiche da riarrangiamenti strutturali (**microduplicazioni / microdelezioni**).



FetalDNA by Altamedica

Sede di **Roma** (zona Parioli)  
Viale Liegi, 45 CAP 00198 Tel. 06 85 05

Sede di **Milano** (zona Duomo)  
L.go Schuster, 1 CAP 20122 Tel. 02 86 99 60 54



[www.fetaldna.it](http://www.fetaldna.it) | [info@fetaldna.it](mailto:info@fetaldna.it)

MOD-FTOS Rev.6 del 27/07/2018



**NUOVO TEST**

# TOTAL SCREEN



test brevettato e validato CE-IVD

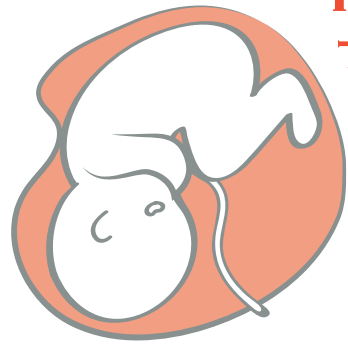
**più** **COMPLETO**

le più complete e approfondite  
indagini **sul feto**

**più** **INFORMATIVO**

le più importanti informazioni  
per una **gravidanza senza rischi**

*tecnologia deep sequencing DNA*



## FETAL TOTAL SCREEN

LE PIÙ COMPLETE  
E APPROFONDITE  
INDAGINI SUL FETO

Il FetalDNA Total Screen indaga con estrema precisione le trisomie più frequenti: la **21** (sindrome di Down), la **18** (sindrome di Edward) e la **13** (sindrome di Patau), il sesso del bambino e le anomalie cromosomiche fetali correlate ai cromosomi sessuali **X,Y** (sindrome di Turner, Klinefelter, ecc.).

Questo test analizza il numero e la struttura di tutte le **23 paia di cromosomi** presenti nel cariotipo fetale. Grazie alla particolare elaborata valutazione bioinformatica si spinge ad esplorare tutte le altre aneuploidie di tutti gli altri cromosomi con la massima risoluzione oggi ottenibile mediante NIPT.

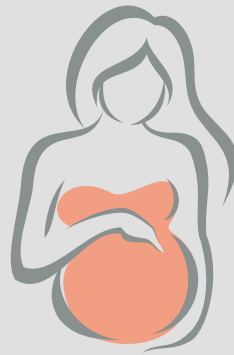
Il test studia un gran numero di alterazioni cromosomiche da riarrangiamenti strutturali (**microduplicazioni e microdelezioni**).

Include lo screening di un esteso panel di **malattie monogeniche fetali** (dalla fibrosi cistica al nanismo) sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo).

Rappresenta il massimo della indagine sullo stato genetico del feto attraverso il sangue fetale. Tale test è superato solo dalla amniocentesi (o villocentesi) cosiddetta NGPD.

**FetalDNA Total Screen nasce dalla più avanzata ricerca genetica di ALTAMEDICA.**

Questo esame **supera tutti i test NIPT** oggi presenti in diagnostica arrivando a ricercare patologie finora non riconoscibili con lo studio del DNA fetale su sangue materno mediante la straordinaria tecnologia **deep sequencing DNA** dopo separazione del DNA fetale.



## MATERNAL TOTAL SCREEN

LE PIÙ IMPORTANTI  
INFORMAZIONI PER UNA  
GRAVIDANZA SENZA RISCHI

Questo test indaga inoltre la presenza delle mutazioni causa di **Fibrosi Cistica Materna**, informazione utilissima da integrare a completamento della ricerca dell'alterazione sul feto.

**Di enorme rilevanza clinica** sono le indagini sulle mutazioni che oggi sono ritenute responsabili della **predisposizione genetica al parto pretermine**. Il parto pretermine è una delle maggiori cause di mortalità e morbilità fetale. Questo test individua le gestanti che sono a rischio di parto pretermine "sine causa". In Italia circa l'8% delle gravidanze terminano prima del tempo. Circa la metà senza un'apparente giustificazione clinica.

Il test esegue anche un'accurata **analisi biochimica delle proteine** il cui dosaggio, all'inizio della gravidanza, permette una previsione della possibile insorgenza di una **preeclampsia** (gestosi). Tali dosaggi potranno essere integrati, a giudizio del ginecologo curante, con altri parametri, clinici e biofisici, per ottenere un quadro più completo sull'effettivo rischio e con la associazione di ipertensione e ritardo di crescita intrauterino. Indaga inoltre la **trombofilia materna ereditaria** verificando la presenza delle mutazioni genetiche più frequenti causa, secondo molti studi, di complicanze gravidiche dall'aborto al ritardo di crescita. Questo test fornisce al medico la nozione della loro esistenza per instaurare le opportune precauzioni o condotte terapeutiche.

Il test include la ricerca delle mutazioni materne responsabili di **Atrofia Muscolare Spinale materna (SMA)**. Grave malattia che, nella forma più comune, si eredita da due genitori sani ma portatori. Colpisce le cellule nervose del midollo spinale da cui partono i nervi diretti ai muscoli, e che trasmettono i segnali motori. La forma più severa di SMA porta a morte in genere dopo un anno dall'esordio. Per escludere che il feto ne sia affetto bisogna ricercarla almeno in uno dei genitori.

Il test infine comprende la ricerca del genoma direttamente mediante tecniche di biologia molecolare dei due più importanti e frequenti agenti infettivi presenti in gravidanza: il **virus citomegalico** ed il **protozoo toxoplasmico** avendo quindi la certezza sulla presenza o assenza della **infezione nelle pericolose prime fasi della gravidanza**.



INDAGINI SUL FETO	<b>COMUNI ALTERAZIONI DEI CROMOSOMI</b>	
	Trisomia 13 - Trisomia 18 - Trisomia 21	✓
	Aneuploidie dei cromosomi X, Y	✓
	Monosomia X	✓
	<b>DETERMINAZIONE SESSO FETALE</b>	
	✓	
	<b>ANEUPLOIDIE FETALI DI TUTTI I CROMOSOMI</b>	
	Studio di tutti i cromosomi	✓
	<b>SINDROMI DA MICRODELEZIONE (COPY NUMBER VARIATION CNV)</b>	
	Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome di Jacobsen, sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Angelman, Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Cri-du-chat, Sindrome di Langer-Giedion, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Williams, Sindrome di Koolen-de-Vries, Sindrome HNPP, Sindrome da delezione 18q, Sindrome di Alagille, Sindrome di Rubinstein-Taybi, Sindrome di WAGR, Sindrome di Potocki-Shaffer, Sindrome di Miller-Dieker, Sindrome da delezione 1q21.1, Sindrome di Kleefstra, Sindrome di Phelan-Mcdermid	✓
<b>MALATTIE MONOGENICHE FETALI</b>		
Fibrosi Cistica Fetale, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo	✓	
<b>DIAGNOSI FIBROSI CISTICA MATERNA</b>		
✓		
<b>SCREENING PREDISPOSIZIONE GENETICA AL PARTO PRETERMINE (test brevettato e validato CE-IVD)</b>		
✓		
<b>MARKER BIOCHIMICI PER LA PREDIZIONE DI PREECLAMPSIA</b>		
Dosaggio Placental Growth Factor (PIGF) Dosaggio Pregnancy Associated Protein A (PAPP-A)	✓	
<b>TROMBOFILIA MATERNA EREDITARIA</b>		
Fattore II - Fattore V di Leiden - MTHFR (C677T-A1298C) PAI-1	✓	
<b>INFETTIVOLOGIA MATERNA</b>		
Diagnosi toxoplasmosi e citomegalovirus (DNA circolante)	✓	
<b>DIAGNOSI ATROFIA MUSCOLARE SPINALE MATERNA (SMA)</b>		
Delezione esoni 7 e 8 del gene SMN1	✓	
INDAGINI SULLA MADRE		