

COMUNICATO STAMPA

**PRENATALSAFE, SU 1.637 GRAVIDANZE SCOPERTE 26 ANOMALIE GENETICHE  
IN QUASI META' DEI CASI (10) SINDROME DI DOWN  
CONFERMATO AL FOLLOW UP IL 100% DEI RISULTATI**

*PrenatalSafe individua il 91,4% delle anomalie riscontrate con test invasivi  
La Trisomia 21 (Sindrome di Down) è la più comune tra le anomalie cromosomiche rare  
Ha incidenza che varia secondo l'età della futura mamma, in media circa 1 ogni 700 nati*

**PrenatalSafe** è l'unico test prenatale non invasivo che viene effettuato per intero in Italia, dalla fornitura del kit per il prelievo, all'analisi, alla refertazione: il Laboratorio Genoma ha infatti messo a punto un proprio protocollo, validato attraverso uno studio prospettico in cui sono state investigate **1.637 gravidanze**, che ha visto il **100% dei risultati confermati** al *follow up*.

"Le anomalie cromosomiche riscontrabili mediante diagnosi prenatale invasiva, che effettivamente arrivano alla nascita - spiega **Francesco Fiorentino, direttore del Laboratorio Genoma** - sono l'8.6%. PrenatalSafe è in grado di evidenziare il 91.4% di queste anomalie, in gravidanze che giungono a termine". Dalle analisi condotte per lo studio prospettico, prosegue l'esperto, "sono state **individuate 26 anomalie** cromosomiche, successivamente tutte confermate al *follow-up* attraverso le tradizionali tecniche di diagnosi prenatale invasiva, quali villocentesi ed amniocentesi. In tutti gli altri casi - conclude Fiorentino - abbiamo potuto dimostrare l'efficacia del PrenatalSafe, essendo nati sani, senza alterazioni genetiche, i bambini di tutte le gravidanze monitorate".

**PrenatalSafe** è un test che si effettua dopo la decima settimana di gravidanza attraverso un prelievo di sangue materno, dal quale viene isolato il DNA fetale libero circolante, successivamente analizzato con il processo del sequenziamento massivo parallelo dell'**intero genoma fetale**, impiegando la tecnologia *Next Generation Sequencing*. Il test consente di **rilevare la presenza/assenza delle più comuni aneuploidie** fetali in gravidanza (cioè di quelle anomalie che si presentano sotto forma di variazione nel numero dei cromosomi rispetto al numero standard), **con un grado di accuratezza che arriva al 99,9% per la Trisomia 21 (con un'incidenza di falsi positivi e falsi negativi inferiore 0,1%) e al 99% per la Trisomia 18 e per la Trisomia 13 (1% di falsi negativi e 0,1% di falsi positivi).**

Grazie all'analisi dell'intero genoma fetale, **PrenatalSafe ha anche la possibilità di individuare diverse sindromi da microdelezione** (anomalie dovute a perdita di tratti di cromosoma di dimensioni estremamente ridotte, non visibili al microscopio ottico con le tecniche di citogenetica tradizionale).

**GENOMA s.r.l.**

CHIAMATA GRATUITA  
NUMEROVERDE  
800-501651

Sede legale e Studi Medici : 00198 Roma - via Po,102

Tel. : + 390685304150 - +390685358425 Fax : +390685344693

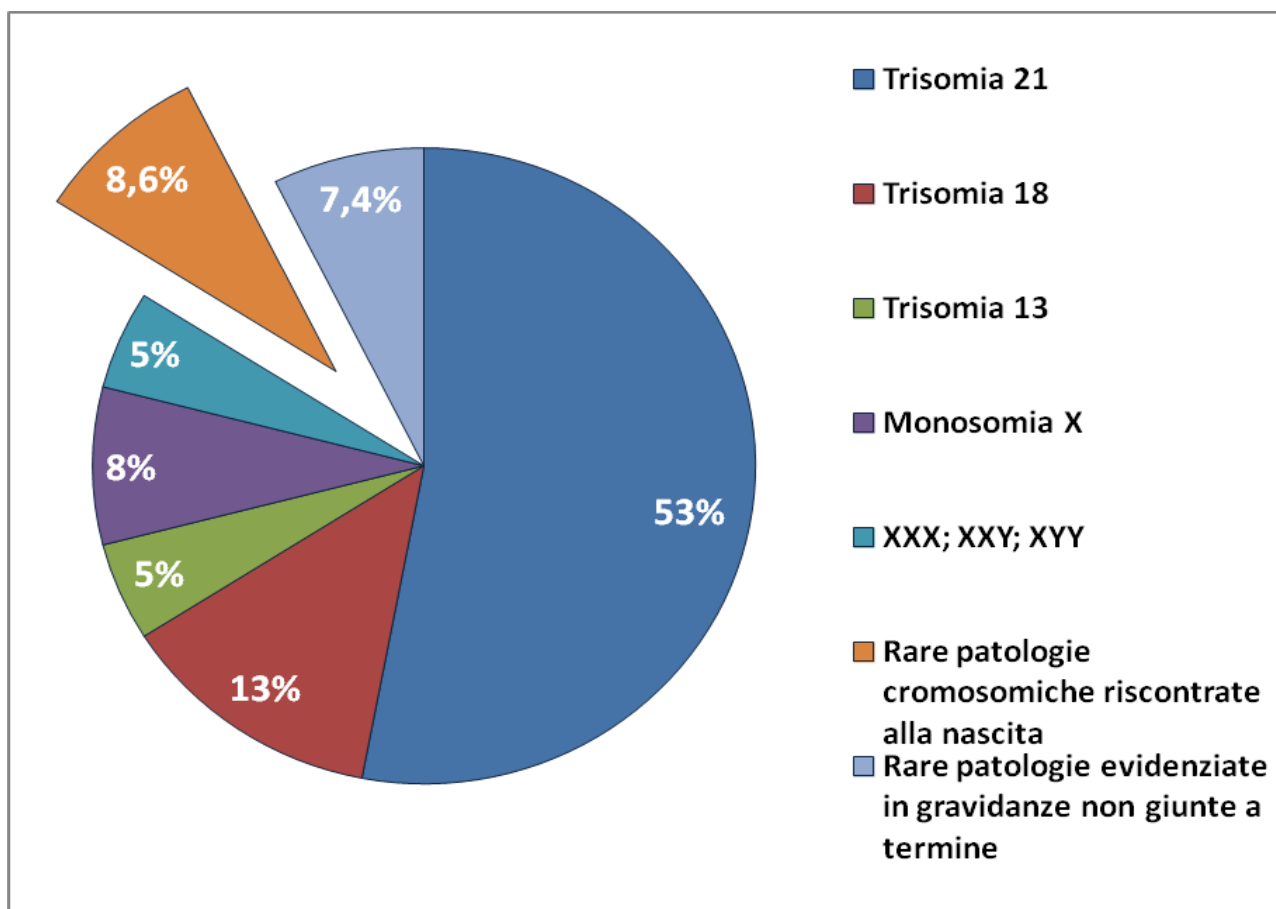
Laboratori e Studi Medici : 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11

Tel. : + 39068811270 (6 linee PBX) Fax : +390664492025

C.F. e P. Iva : 07363481008 - REA : 1028514 - Iscr. Reg. Impr. 18118/2003

Web : [www.laboratorigenoma.eu](http://www.laboratorigenoma.eu) E-mail : [info@laboratorigenoma.it](mailto:info@laboratorigenoma.it)

Le principali patologie riscontrabili attraverso indagini prenatali



La **Sindrome di Down** è la principale di queste aneuploidie (comunque patologie rare): ha una incidenza che varia secondo l'età della gestante, **in media 1 ogni 700 nati**. La seconda anomalia più frequente è la Trisomia 18, conosciuta come Sindrome di Edwards, che ha una prevalenza di circa 1 ogni 6mila nati, mentre la Trisomia 13 o Sindrome di Patau si riscontra in circa 1 bimbo ogni 10mila nati. Sindrome di Turner o Monosomia X è la più frequente aneuploidia dei cromosomi sessuali ed ha una prevalenza di circa 1 ogni 2500 nati.

Nello **studio** di validazione di PrenatalSafe sono stati individuati **10 casi di Sindrome di Down** (di cui oltre la metà, 6 casi, in presenza di età avanzata della gestante), **4 casi di Sindrome di Edwards** (3 con gestanti in età avanzata) e **1 solo caso di Sindrome di Patau**, in linea con l'incidenza delle patologie. L'indagine ha rilevato anche **11 anomalie dei cromosomi sessuali**, 5 casi di sindrome di Turner, 5 casi di Trisomia X ed un caso di Sindrome di Klinefelter.

Ufficio stampa:

Silvia Gasparetto 347. 8948589

Clarissa Domenicucci 392. 9860058

**GENOMA s.r.l.**

CHIAMATA GRATUITA  
NUMEROVERDE  
800-501651

Sede legale e Studi Medici: 00198 Roma - via Po,102

Tel.: + 390685304150 - +390685358425 Fax: +390685344693

Laboratori e Studi Medici: 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11

Tel.: + 39068811270 (6 linee PBX) Fax: +390664492025

C.F. e P. Iva: 07363481008 - REA: 1028514 - Iscr. Reg. Impr. 18118/2003

Web: www.laboratorigenoma.eu E-mail: info@laboratorigenoma.it