

Harmony è un test:

- ▶ Semplice
- ▶ Sicuro
- ▶ Preciso

Per te e per la tua gravidanza

Harmony™ Prenatal Test è un esame di diagnosi prenatale non invasiva a partire da un semplice prelievo di sangue materno che rivela le trisomie fetali (Sindrome di Down, Sindrome di Edwards, Sindrome di Patau), le aneuploidie fetali dei cromosomi X e Y (come per esempio la Sindrome di Turner, Sindrome di Klinefelter, XYY) e permette di conoscere il sesso del feto.

Il test può essere effettuato a partire dalla 10° settimana di gravidanza fino al termine.

È consigliabile effettuare il test entro la 15° settimana di gravidanza in quanto, in caso di test positivo si ha la possibilità di confermare l'esito con una procedura invasiva (amniocentesi).



# Harmony™

## PRENATAL TEST

CRABioN S.r.l. Ellera di Corciano (PG), via Ponchielli, 8.  
www.crabion.it - harmony@crabion.it - Tel. 075 517.35.44

Un test prenatale non invasivo e privo di rischio a partire da un semplice prelievo di sangue materno in gravidanza.

	Tasso di diagnosi	Tasso di falsi positivi
T21 <sup>6,9</sup>	>99%	<0,1%
T18 <sup>6,9</sup>	>98%	<0,1%
T13 <sup>10</sup>	80%	<0,1%

Il test dei cromosomi X e Y offre una precisione maggiore del 99% nella determinazione del sesso del feto. Il test determina il rischio di aneuploidia dei cromosomi X e Y<sup>11</sup>



Harmony Prenatal Test è stato sviluppato e viene eseguito come test di laboratorio da Ariosa Diagnostics, un laboratorio clinico accreditato CAP e certificato CLIA. Il test è stato validato con il contributo della Clinica Ostetrica e Ginecologica dell'Università degli studi di Perugia.

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Data di accesso 12 luglio 2012.
2. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomia 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Data di accesso 12 luglio 2012.
3. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomia 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Data di accesso 12 luglio 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosomeaneuploidies>. Data di accesso 21 febbraio 2013.
5. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Philadelphia: Saunders.
6. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol.* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
7. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* (2007) 109:217-227.
8. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.
9. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:374.e1-6.
10. Ashoor G, Syngelaki A, Nicolaides KH, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, ULTRASOUND *Obstet Gynecol.* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
11. Dati archiviati.

Un test non invasivo avanzato per il rilevamento delle più comuni trisomie fetali e aneuploidie fetali dei cromosomi X e Y.

Distributore ufficiale



www.crabion.it - harmony@crabion.it



## Cos'è la trisomia fetale?

Ogni persona ha 23 coppie di cromosomi, che sono filamenti di DNA e proteine contenenti le informazioni genetiche.

La trisomia è una anomalia che si verifica quando sono presenti tre copie di un particolare cromosoma anziché due.

**La trisomia 21** è dovuta alla presenza di una copia extra del cromosoma 21 ed è il tipo di trisomia più comune alla nascita.

La trisomia 21 è la causa della Sindrome di Down che è associata a leggera o moderata disabilità intellettiva e può portare a difetti genetici dell'apparato digerente e difetti cardiaci. Si stima che la trisomia 21 sia presente in circa 1 caso ogni 740 nascite<sup>1</sup>

**La trisomia 18** è dovuta alla presenza di una copia extra del cromosoma 18. La trisomia 18 è la causa della sindrome di Edwards ed è associata a un alto tasso di aborti spontanei. I bambini nati con la trisomia 18 possono presentare diversi difetti congeniti cardiaci e altre condizioni mediche e una breve durata di vita. Si stima che la trisomia 18 sia presente in circa 1 caso ogni 5.000 nascite.<sup>2</sup>

**La trisomia 13** è dovuta alla presenza di una copia extra del cromosoma 13. La trisomia 13 è la causa della Sindrome di Patau ed è associata a un alto tasso di aborti spontanei. I bambini affetti da trisomia 13 presentano solitamente difetti cardiaci congeniti e altre condizioni patologiche gravi. Raramente sopravvivono oltre il primo anno di vita. Si stima che la trisomia 13 sia presente in circa 1 caso ogni 16.000 nascite.<sup>3</sup>

## Cos'è l'aneuploidia fetale?

Harmony prenatal test analizza i cromosomi sessuali X e Y, rilevando le più comuni aneuploidie fetali quali la Sindrome di Klinefelter (con assetto cromosomico XXY), la Sindrome di Turner (assetto cromosomico 45, X0) e assetti cromosomici XXX, XYY e XXYY. Queste sindromi si presentano con una gravità di condizioni molto variabile.

## Quali sono le informazioni che il test Harmony è in grado di fornire a me e al mio medico curante?

Il test Harmony rileva la presenza delle più comuni trisomie fetali (trisomia 13, 18, 21) e aneuploidie dei cromosomi X e Y (Sindrome di Turner, Klinefelter, XYY) misurando la quantità di DNA fetale presente nel sangue materno mediante dei marcatori genetici che identificano i cromosomi fetali 13, 18, 21, X e Y. Fornisce informazioni sul sesso del feto. Il test non esclude la presenza di tutte le altre anomalie fetali non comuni.

## In cosa il test Harmony differisce dagli altri test prenatali?

L'Harmony Prenatal Test, che si basa sugli ultimi progressi scientifici fatti nel campo della diagnosi prenatale non invasiva, è un esame su sangue materno semplice e sicuro con una elevata attendibilità nel diagnosticare le trisomie e aneuploidie fetali<sup>6</sup>.

Gli attuali test di screening prenatali del primo trimestre di gravidanza, quali la misurazione della translucenza nucale combinata con i due marcatori biochimici, free-β HCG e PAPP-A, sono esami prenatali non invasivi, ma hanno un tasso di falsi positivi fino al 5% e non rilevano in modo corretto fino al 30% dei casi di trisomia 21.

Questi test possono, infatti, riportare una positività per una trisomia fetale anche se in realtà siamo in presenza di una gravidanza con un feto sano (falso positivo) o potrebbero riportare una negatività per una trisomia fetale, mentre in realtà siamo in presenza di gravidanza con un feto affetto da trisomia fetale (falso negativo).

Con il test Harmony, i tassi di falso positivo e negativo sono molto più bassi e inferiori allo 0,1% (vedi tabella): se dopo il test il risultato fosse negativo, la gestante può essere tranquillizzata, perché la probabilità di avere un feto con una delle tre trisomie o aneuploidie analizzate sarà inferiore a 1 su 10.000 feti.

I test di diagnosi prenatale, quali amniocentesi e villocentesi, pur avendo una attendibilità diagnostica superiore al 99% per tutte le trisomie e aneuploidie fetali, sono altamente invasivi e presentano un potenziale rischio per la salute della gestante e del feto (fino a causarne l'aborto)<sup>8</sup>.

Harmony Prenatal Test rileva più del 99% di casi di trisomia fetale 21 con un tasso di falso positivo <0,1%.<sup>6</sup>

## Chi può accedere al test prenatale Harmony?

Harmony Prenatal Test può essere richiesto dai professionisti del settore sanitario per le gestanti a partire dalla 10<sup>a</sup> settimana di gravidanza. Si può effettuare in caso di gravidanza con un feto singolo, da fecondazione "in vitro" (IVF, ICSI) sia con auto-donazione sia da donatori di ovociti non parentali, ma sempre in presenza di un singolo feto. Si può eseguire in caso di gravidanza gemellare spontanea e da fecondazione "in vitro" (IVF, ICSI) con ovociti parentali.

Il test non valuta il rischio di mosaicismo, trisomie parziali o traslocazioni.

Il test prenatale Harmony ha una attendibilità superiore al 99% per la trisomia 21 fetale, o Sindrome di Down, con un percentuale di falsi positivi inferiore allo 0,1%<sup>6</sup>

I dati relativi all'accuratezza diagnostica di Harmony Prenatal Test sono riportati nella tabella.

## Cosa succede se Harmony Prenatal Test dà un esito positivo

Un eventuale risultato positivo, dopo opportuna consulenza genetica, può essere confermato con analisi cromosomica mediante amniocentesi.

## Cosa offre CRABioN

CRABioN offre gratuitamente la consulenza genetica prima del test; CRABioN offre gratuitamente la consulenza post test ed amniocentesi con cariotipo fetale nel caso in cui Harmony Prenatal Test dia un risultato positivo. In caso di ulteriori domande su Harmony Prenatal Test, contatta il nostro laboratorio

**Numero di telefono: 075 517.35.44**  
**harmony@crabion.it - www.crabion.it**