



# Scoprire di più con Panorama AI

Il test NIPT più diffuso ora sfrutta  
l'intelligenza artificiale



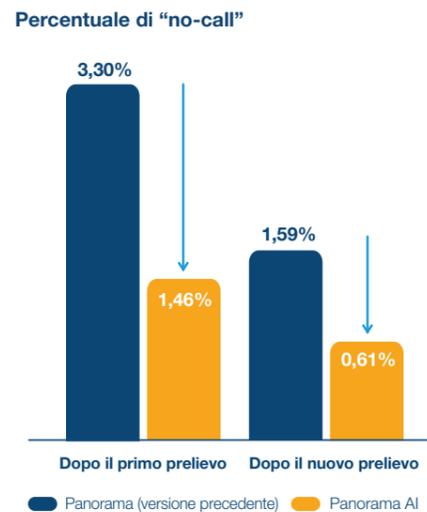
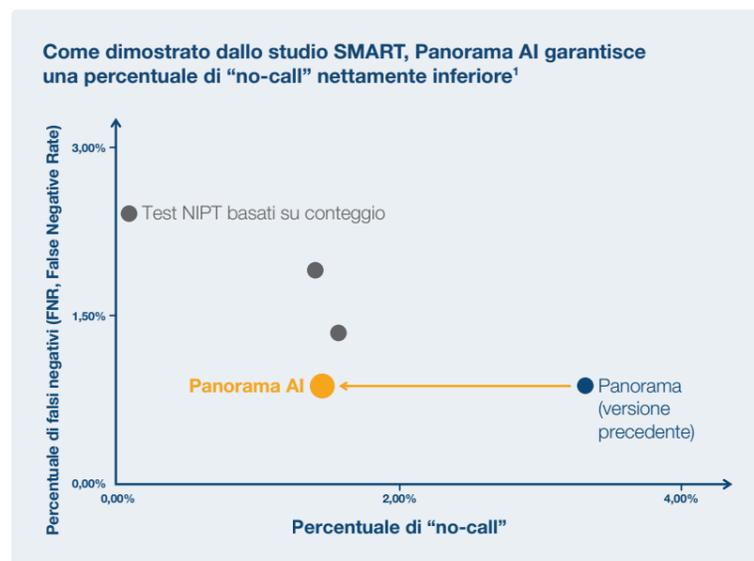
# Il sistema Panorama AI è stato **convalidato** tramite SMART, lo studio NIPT prospettico più importante<sup>1,5,6</sup>

**SMART**  
SNP-based Microdeletion and Aneuploidy RegisTry

PAZIENTI	SEDI	ESITI
<b>PIÙ DI 20.000</b> pazienti esaminati	<b>21</b> centri globali	<b>~90%</b> di campioni con verità genetica*

## Massima precisione, percentuale di "no-call" inferiore

In passato, eravamo costretti a scegliere fra precisione del test NIPT e percentuale di "no-call". Con Panorama AI non è più necessario, poiché garantisce livelli ottimali per entrambi.<sup>1-4,14,15,18-20,23-25</sup>

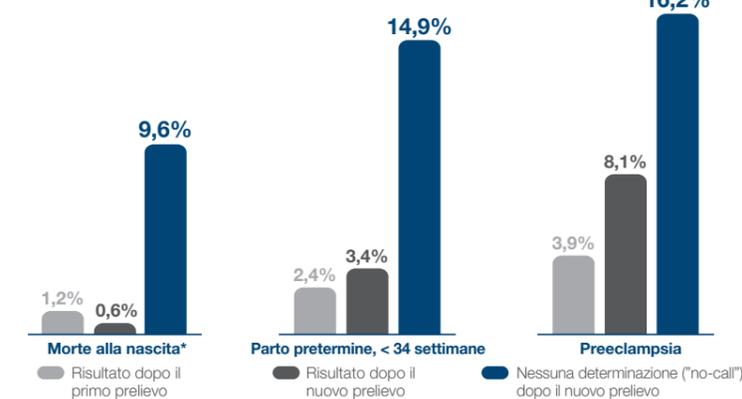


\*La maggior parte degli altri studi si basa su valutazioni osservazionali, anziché su test diagnostici genetici.

## I risultati "no-call" forniscono informazioni sfruttabili

Lo studio SMART ha dimostrato che, per Panorama, i pazienti con risultati "no-call" dopo un nuovo prelievo presentano una percentuale nettamente superiore di esiti sfavorevoli, rispetto alla baseline o ai pazienti con risultati determinati dopo un nuovo prelievo.<sup>6</sup>

**Percentuale di gravidanze con esito sfavorevole per Panorama (versione precedente)**



Basato sui dati presentati dalla Dott.ssa Mary Norton a SMFM 2021.<sup>6</sup>  
\* Include morte fetale intrauterina, morte alla nascita, aborto spontaneo e interruzione di gravidanza.

### UTILITÀ CLINICA DEI RISULTATI "NO-CALL"

Panorama AI aumenta ulteriormente l'utilità di questo gruppo ad alto rischio, permettendo di adottare varie misure per le pazienti con risultato "no-call" dopo un nuovo prelievo.<sup>6,13</sup>

Per questo gruppo, è consigliabile:

- Aumentare la sorveglianza per travaglio pretermine e preeclampsia



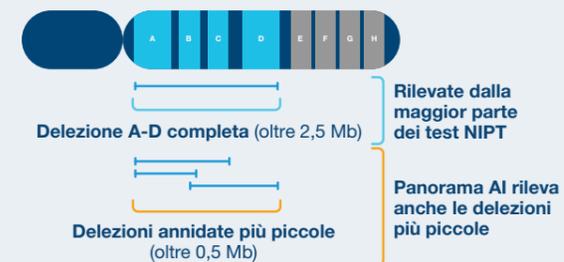
*"Le pazienti con cfDNA non determinato devono essere sottoposte a monitoraggio successivo."*

MARY NORTON, MD

## Screening impareggiabile per la delezione 22q11.2

Panorama AI offre una precisione superiore per lo screening della delezione 22q11.2.<sup>5</sup>

**Panorama AI è in grado di identificare la maggior parte delle delezioni 22q11.2, incluse quelle più piccole, con dimensioni di soli 0,5 Mb.<sup>5</sup> La maggior parte dei test NIPT consente di rilevare solo le microdelezioni più grandi, oltre i 2,5 Mb.<sup>22,27</sup>**

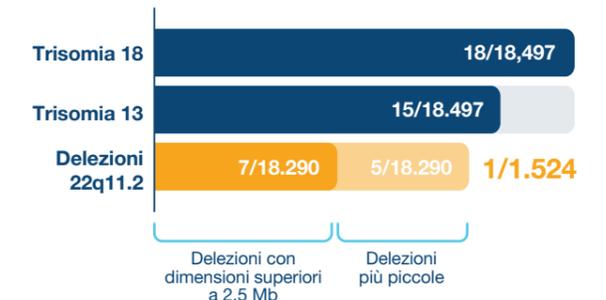


**> 99,9%** Sensibilità<sup>5</sup> Delezione A-D completa (più di 2,5 Mb)

**83%** Sensibilità<sup>5</sup> Delezioni complete e annidate (più di 0,5 Mb)

**53%** PPV<sup>5</sup>

**La 22q11.2 ha mostrato un tasso di incidenza paragonabile a quello di alcune trisomie comuni<sup>15</sup>**



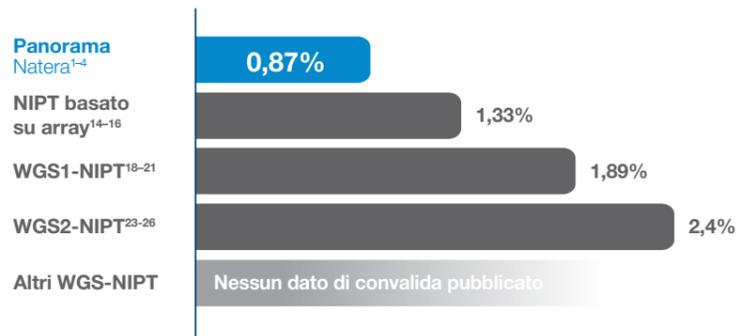
### RISULTATI SFRUTTABILI

Panorama AI offre sensibilità superiore e valore predittivo positivo (PPV, Positive Predictive Value) più che raddoppiato per le delezioni 22q11.2, aumentando l'utilità di questo screening, confermata dal numero di interventi prenatali/neonatali per questa patologia.<sup>5</sup>

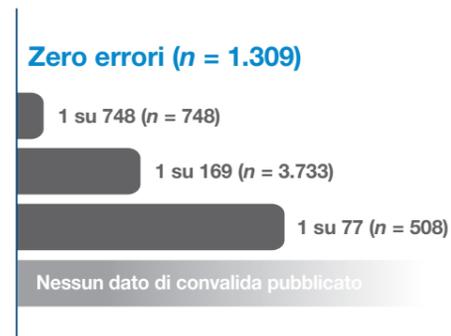
\*IUFD=Intrauterine Fetal Demise, morte fetale intrauterina, SAB=Spontaneous Abortion, aborto spontaneo, PTB=Pre-Term Birth, parto pretermine

# Panorama garantisce valore clinico e prestazioni leader di settore nelle gravidanze singole

FNR combinata negli studi di convalida (T21, T18, T13)



Percentuali di errore nella determinazione del sesso fetale negli studi di convalida



# Panorama fornisce informazioni uniche per identificare correttamente le gravidanze gemellari ad alto rischio

La zigosità è fondamentale per gestire correttamente le gravidanze gemellari e monitorare condizioni come la sindrome da trasfusione gemello-gemello (TTTS, Twin-Twin Transfusion Syndrome):

- Un quinto dei gemelli monocorionici non viene identificato correttamente dall'ecografia.<sup>28</sup>
- Un sesto dei casi non correttamente identificati inviati ai centri di fetoscopia raggiunge il IV stadio della TTTS, e di questi un quinto subisce una morte fetale/neonatale.<sup>29</sup>

Secondo ACOG e SMFM, le differenze di frazione fetale nei gemelli dizigotici possono ostacolare il rilevamento dell'aneuploidia nel gemello con frazione fetale più bassa, se l'altro gemello è euploide e presenta una frazione fetale elevata.<sup>30</sup>

Solo Panorama NIPT è in grado di rilevare la zigosità

**ZERO**  
errori nel rilevamento della zigosità<sup>7</sup>

Solo Panorama rileva le frazioni fetali individuali<sup>\*\*</sup>

**Il 7%**  
dei gemelli dizigotici presenta frazioni fetali molto diverse<sup>8</sup>

\*Negli studi di convalida  
\*\*Per i gemelli dizigotici

# Ogni gravidanza merita Panorama

“...Il test [NIPT è] il test di screening più sensibile e specifico per le aneuploidie più comuni... deve essere proposto e discusso con tutte le pazienti, indipendentemente dall'età materna o dal rischio di base.”<sup>30</sup>

BOLLETTINO ACOG 226

## INFORMAZIONI SALIENTI TRATTE DALLE LINEE GUIDA ACOG, INCLUSE LE CAPACITÀ UNICHE DEL TEST NIPT BASATO SU SNP

BOLLETTINO ACOG 226 - RISULTATI SALIENTI <sup>30</sup>	PANORAMA NIPT BASATO SU SNP <sup>1-4,7-12</sup>	METODI NIPT BASATI SUL CONTEGGIO <sup>14,15,18-20,23-25</sup>
“Possibilità di eseguire test [NIPT] su DNA privo di cellule nelle gravidanze gemellari”	✓	✓
“...un singolo metodo di laboratorio basato sull'analisi SNP rileva sia la zigosità, sia le frazioni fetali individuali.”	✓	✗
“[Nelle gravidanze gemellari,] un feto aneuploide può fornire meno DNA fetale, impedendo di rilevare l'aneuploidia.”	✓	✗
Rilevamento delle cause note di falsi positivi per la maggior parte dei test NIPT: • Vanishing twin • Mosaicismo materno	Disponibile	Non disponibile
Tra i diversi metodi [NIPT], quello [basato su SNP] è in grado di <b>identificare la triploidia.</b>	✓	✗
“...a una minore prevalenza di trisomie fetali nei pazienti più giovani corrisponde un ...valore predittivo positivo inferiore...”	Publicazione di PPV clinici affidabili	Disponibilità di PPV analitici

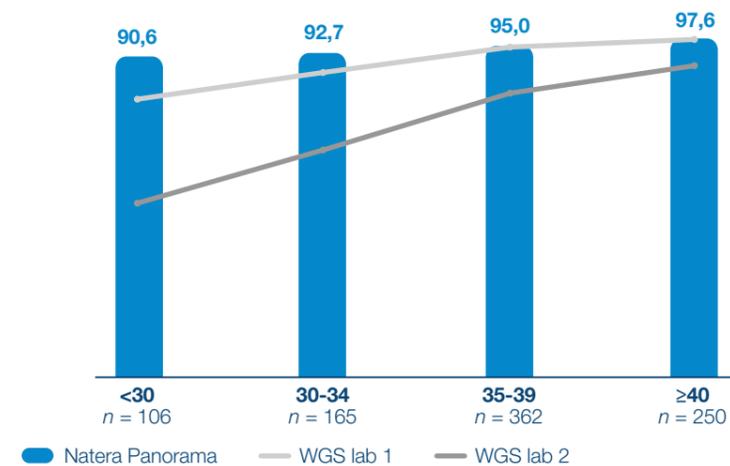
Vantaggi clinici esclusivi di Panorama

Differenziazione dei gemelli

Ogni risultato è importante

Precisione e affidabilità

PPV della trisomia 21 per fasce di età ottenuto in uno studio sugli esiti di 1 milione di pazienti<sup>12,13,31,32</sup>



PPV

Solida evidenza clinica con PPV affidabili indipendentemente dall'età.



# Risorse mirate per supportare voi e i vostri pazienti

## Formazione

Materiali e sessioni informative a misura di paziente, con le nozioni fondamentali di genetica specifiche dei test da eseguire.

## Ordinazione

Opzioni flessibili incentrate sulle vostre esigenze. Per ulteriori informazioni, contattate il Natera Regional Manager locale.

## Risultati

Referti chiari e sfruttabili, forniti insieme alle indicazioni degli esperti.

## Sessioni informative sulla genetica prima e dopo i test

Accesso a consulenti genetici specializzati, disponibile per tutti gli operatori e i pazienti.

# Panorama consente di eseguire lo screening di:

## Gravidanze singole

- Trisomie 21, 18, 13
- Monosomia X
- Triploidia
- Trisomie dei cromosomi sessuali\*
- Sindrome da delezione 22q11.2 (opzionale)
- Altre sindromi da micro-delezione (opzionale)
- Sesso fetale (opzionale)

## Gravidanze gemellari

- Zigosità
- Trisomie 21, 18, 13
- Sesso fetale di ciascun gemello (opzionale)

## Se i gemelli risultano monozigotici, Panorama consente di eseguire anche lo screening di:

- Monosomia X
- Trisomie dei cromosomi sessuali\*
- Sindrome da delezione 22q11.2 (opzionale)

## Donatrici di ovuli o gravidanze surrogate (solo gravidanze singole)

- Trisomie 21, 18, 13
- Sesso fetale (opzionale)

## Bibliografia

- Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA screening for aneuploidy with genetic confirmation in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Riunione virtuale. Presentazione orale. 25-30 gennaio 2021
- Pergament et al. *Obstet Gynecol*. Agosto 2014; 124(2 Pt 1): 210-8
- Nicolaides et al. *Prenat Diagn*. Giugno 2013; 33(6):575-9
- Ryan et al. *Fetal Diagn Ther*. 2016;40(3):219-223
- Dar et al. Multicenter prospective study of SNP-based cfDNA for 22q11.2 deletion in 18,290 pregnancies with genetic confirmation. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Riunione virtuale. Presentazione orale. 25-30 gennaio 2021
- Norton et al. Perinatal and genetic outcomes associated with no call cfDNA results in 18,497 pregnancies. *Society of Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Riunione virtuale. Presentazione orale. 25-30 gennaio 2021
- Norwitz et al. *J Clin Med*. Giugno 2019; 8:937
- Hedriana H et al. *Prenat Diagn*. Gennaio 2020;40(2):179-184
- Nicolaides et al. *Fetal Diagn Ther*. 2014;35(3):212-7
- McKanna T et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;53(1): 73-79
- Martin KA et al. *Am J Obstet Gynecol*. MFM 2020;2:100152
- DiNonno W. et al. *J Clin Med*. Agosto 2019; 8,1311
- Dati interni Natera in archivio
- Stokowski et al. *Prenat Diagn*. Dicembre 2015; 35(12):1243-6
- Jones et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. Febbraio 2018;51(2): 275-276
- Hooks et al. *Prenat Diagn*. 2014;34(5):496-499
- Schmid et al. *Fetal Diagn Ther*. 2017, DOI: 10.1159/000484317
- Palomaki et al. *Genet Med*. Novembre 2011; 13(11):913-20
- Palomaki et al. *Genet Med*. Marzo 2012; 14(3):296-305
- Ponreco et al. *Am J Obstet Gynecol*. 2014;211:365.e1-12
- Mazloom et al. *Prenat Diagn*. Giugno 2013;33(6):591-7
- Tynan et al. *Society for Maternal-Fetal Medicine, SMFM*. Las Vegas, Nevada. 23-28 gennaio 2017
- Sehnert et al. *Clin Chem*. Giugno 2011;57(7):1042-1049
- Bianchi et al. *Obstet Gynecol*. Maggio 2012; 119(5):890-901
- Bianchi et al. *N Engl J Med*. 2014;370:799-808
- Verinata white paper. Analytical validation of the Verifi prenatal test. 2012
- Protocollo commerciale non convalidato; citazione inclusa nei materiali Illumina marketing "Srinivasan et al. *Am J Hum Genet*. 7 febbraio 2013;92(2): 167-176", che non corrisponde al numero di letture utilizzato nei test commerciali
- Blumenfeld et al. *J Ultrasound Med*. Dicembre 2014;33(12):2187-92
- Baud et al. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014; 44: 205-209
- ACOG Practice Bulletin 226. *Obstet Gynecol*. Ottobre 2020;136(4):859-867.
- Sito Web Myriad Women's Health, accesso effettuato il 23 ottobre 2019
- Progenity Inntatal Clinician Guide.

201 Industrial Road, Suite 410 | San Carlos, CA 94070 | 1.650.249.9090 | Fax 1.650.730.2272 | www.natera.com

I test illustrati in questo documento sono stati sviluppati dal laboratorio certificato CLIA che li ha eseguiti, che ne ha determinato anche le caratteristiche di prestazioni. Il test non è stato autorizzato né approvato dall'ente governativo statunitense FDA (Food and Drug Administration). Anche se la FDA esercita un potere discrezionale nella revisione precommercializzazione e impone l'applicazione di altre normative per i test sviluppati nei laboratori statunitensi, la certificazione del laboratorio è obbligatoria ai sensi del programma CLIA per garantire la qualità e la validità degli stessi. Panorama TM è un test prenatale non invasivo (NIPT, Non-Invasive Prenatal Test) basato sull'analisi del DNA privo di cellule ed è considerato un test di screening prenatale, non un test diagnostico. Prima di prendere qualsiasi decisione di trattamento, tutte le donne devono discutere i risultati con il proprio fornitore di assistenza sanitaria che, se appropriato, può consigliare test diagnostici di conferma. Accreditato CAP, certificato ISO 13485 e certificato CLIA. © 2021 Natera, Inc. Tutti i diritti riservati. PAN\_MD\_BR\_PanoramaA\_INTL\_20200208\_NAT-8020396



\*Segnalato se sospetto