

TOMA - Advanced Biomedical Assays Spa

Via F. Ferrer 25/27 · 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel 0331 652911 r.a. · Fax 0331 652919 · www.tomalab.com · toma@tomalab.com
C. F. e P. IVA 00772010120 · CCIAA Varese REA 155894
Capitale Sociale € 2.050.000 I.V.

Istituto certificato

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev. 2013. Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

Gentile Dottore/Gent.ma Dr.ssa,

Con la presente siamo lieti di informarLa che, a partire da oggi, il test HARMONY prevede anche l'analisi delle microdelezioni della regione 22q11.2.

Questo nuovo test è stato validato analiticamente da Ariosa-Roche tramite 1726 campioni retrospettivi (122 campioni con delezione e 1614 campioni di gravidanze clinicamente normali). La verifica delle performance analitiche è stata eseguita su 217 campioni clinici prospettivi (7 deleti e 210 non deleti). Questo studio è stato pubblicato su Fetal Diagnosis and Therapy ([Schmid et al. 2018 DOI: 10.1159/000484317](#)). Il paper è scaricabile al link sottostante:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/m/pubmed/29131052/?i=1&from=schmid,%2022q11>

Il test è stato sottoposto ad una ulteriore validazione interna presso il Laboratorio TOMA, come richiesto dalle linee guida Europee (Mattocks et al, European Journal of Human Genetics (2010) 18, 1276-1288) che si è conclusa con successo, dimostrando una sensibilità analitica del 93.94%(95%CI:80.39-98.32) ed una specificità analitica del 99.76% (95%CI: 98.67-99.96).

Abbiamo quindi provveduto a creare una nuova versione del filmato 'colloquio pre-test' includendo le specifiche correlate a questo nuovo contenuto.

Resta comunque disponibile la versione precedente, senza le specifiche della microdelezione 22q11.2.

Per conoscere i costi di questa opzione aggiuntiva o per ulteriori informazioni non esiti a contattarci.