

Genomica di nuova generazione e diagnosi prenatale

Negli ultimi anni,
gli straordinari progressi
conseguiti nel settore
della genomica
e delle biotecnologie
hanno posto le basi per
leggere e comprendere
le informazioni contenute
nel genoma fetale.
In particolare,
ci permettono oggi
di accedere alla sequenza
del DNA in modo
più facile ed efficace,
fornendo
una valutazione
approfondita
dell'informazione
genetica del feto

Il Centro di Diagnosi Prenatale del Gruppo GENOMA

GENOMA è un centro diagnostico ad elevata specializzazione di rilevanza nazionale, riconosciuto per il suo contributo al progresso della diagnostica molecolare. Collaborazioni a network scientifici e progetti di ricerca gli conferiscono un prestigio anche internazionale.

Fondato nel 1997, GENOMA opera in qualità di presidio di riferimento di esami ad alta tecnologia, espletando principalmente attività di "service" di analisi genetiche, citogenetiche e molecolari di elevata specializzazione, sia in ambito prenatale che post-natale.

GENOMA è considerato uno fra i più avanzati centri europei di diagnostica molecolare, con due sedi principali, a Roma e Milano. I laboratori, realizzati all'interno di una struttura moderna e high tech, si sviluppano su una superficie totale di oltre 4.000 mq e sono caratterizzati da dotazioni strumentali e tecnologiche avanzate, nonché da standard qualitativi elevati.

Sono oltre 2.000 le Strutture Sanitarie e Ospedaliere, italiane ed estere, che quotidianamente inviano campioni biologici ai nostri laboratori. L'organizzazione integrata del Centro è strutturata per sviluppare imponenti volumi di lavoro: il numero annuo di prestazioni, in costante crescita, supera i 100.000 test genetici.

GENOMA può vantare una tra le più vaste esperienze a livello europeo in ambito della diagnosi prenatale, che consente al Gruppo di mettere a disposizione delle gestanti, e dei medici che le assistono, le tecnologie più avanzate del settore per la diagnosi delle patologie cromosomiche e genetiche del feto.



Numero Verde
800 501 651



Laboratori Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel.: +39 06 881 1270 (12 linee PBX) - Fax: +39 06 6449 2025
Web: www.laboratoriogenoma.eu
E-mail: info@laboratoriogenoma.it



Laboratori Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel.: +39 02 3929 7626 - Fax: +39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail: info@genomamilano.it

abbort report

PrenatalScreen®



Un sofisticato
test genetico
prenatale
che permette
di rilevare
oltre 1000
malattie fetali

GENOMA®
Molecular Genetics Laboratories Group



permette di identificare nel feto la presenza di oltre 1.000 malattie genetiche gravi

PrenatalScreen® è un test diagnostico, sviluppato da GENOMA Group, che permette di eseguire nel feto un'analisi multipla di **oltre 1.000 malattie genetiche**, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia, la Sordità Ereditaria.

PrenatalScreen® consente alla gestante di conoscere, attraverso l'analisi del DNA fetale, se il bambino è affetto da gravi malattie genetiche.

PrenatalScreen® è indicato nei seguenti casi:

- anamnesi personale/familiare di malattie genetiche ereditarie;
- per le gestanti che desiderano ridurre il rischio di una malattia genetica nel feto;
- per gravidanze ottenute sia tramite concepimento naturale che mediante l'accesso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA);
- per le coppie che hanno fatto ricorso a tecniche di fecondazione eterologa.

PrenatalScreen® viene eseguito su DNA estratto da cellule fetali presenti nel liquido amniotico, e prelevate mediante amniocentesi, oppure nei villi coriali, prelevate mediante villocentesi. La sua finalità è lo studio nel feto di malattie genetiche gravi, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana. I geni sono stati selezionati in base all'incidenza nella popolazione delle malattie causate da mutazioni in tali geni, alla gravità del fenotipo clinico alla nascita ed all'importanza del quadro patogenetico associato, seguendo le indicazioni dell'American College of Medical Genetics (ACMG) (Grody et al., Genet Med 2013;15:482-483).

Come viene effettuato il test



Il test PrenatalScreen® viene eseguito sul DNA estratto da un campione di liquido amniotico o villi coriali. Il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) viene eseguito per via trans-addominale, sotto controllo ecografico, tra la 15° e la 18° settimana di gestazione.

Il prelievo di villi coriali (villocentesi) viene effettuato per via trans-addominale sotto controllo ecografico, tra la 11° e la 13° settimana di gestazione.

Attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo (MPS), che impiega tecniche di *Next Generation Sequencing* (NGS), si sequenziano totalmente **744 geni**. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame.

Risultati ottenibili con il test



"POSITIVO"

Presenza di una o più mutazioni: indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test ed, eventualmente, prospetterà la necessità di estendere l'esame ai genitori, al fine di verificare la trasmissione ereditaria della variante riscontrata.

Le mutazioni riscontrabili tramite il test possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

- **con significato patologico noto;**
- **con significato benigno** in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
- **con significato incerto** in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.



"NEGATIVO"

Assenza di mutazioni: indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati. Tale risultato riduce notevolmente le possibilità che il feto abbia le malattie genetiche esaminate, ma non può garantire che il feto sia sano.

Accuratezza del test

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza **superiore al 99%**. Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, descritti nel consenso informato.