



# PrenatalScreen®

Un sofisticato  
**test genetico prenatale**  
che permette di rilevare  
oltre **1000 malattie nel feto**  
tramite amniocentesi  
o villocentesi

 eurofins

Genoma



# PrenatalScreen<sup>®</sup>

## COS'È?

---

È un test diagnostico che permette di eseguire nel feto un'analisi multipla di malattie genetiche tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia, l'Atrofia Muscolare Spinale e la Sordità Ereditaria.

---

Viene eseguito su DNA estratto da cellule fetali presenti nel liquido amniotico e prelevate mediante amniocentesi, oppure nei villi coriali, prelevate mediante villocentesi.



# PrenatalScreen®

## PER CHI È INDICATO?

---

**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®

## COME SI ESEGUE?

### AMNIOCENTESI

---

Il test **PrenatalScreen®** su Liquido Amniotico viene effettuato mediante il prelievo di 15-20 ml di liquido amniotico per via trans-addominale, sotto controllo ecografico, tra la 15° e la 18° settimana di gestazione.

Il liquido prelevato viene centrifugato per separare la parte liquida dalla frazione corpuscolata, costituita dalle cellule fetali che sono in sospensione nel liquido amniotico. Tali cellule, definite amniociti, sono sottoposte ad estrazione del DNA.



## VILLOCENTESI

---

Il test **PrenatalScreen**<sup>®</sup> su Villi Coriali viene effettuato mediante il prelievo di 20 mg circa di villi coriali per via trans-addominale sotto controllo ecografico, tra la 11<sup>°</sup>e la 13<sup>°</sup> settimana di gestazione.

Il materiale prelevato viene prima lavato ed osservato al microscopio per separare il tessuto materno dal tessuto fetale, e successivamente sottoposto ad estrazione del DNA.

## TABELLA RIASSUNTIVA

---

TIPO DI CAMPIONE	QUANTITÀ	EPOCA GESTAZIONALE
Liquido Amniotico	15/20 ml	15 - 18 settimane
Villi Coriali	20 mg	11 - 13 settimane



# PrenatalScreen®

## LA TECNOLOGIA



**ESTRAZIONE  
DEL DNA**



**SEQUENZIAMENTO  
DEL DNA**

*Next Generation Sequencing (NGS)*



**RICERCA  
DI MUTAZIONI  
DEL DNA**



**RISULTATO**

---

Il DNA isolato dalle cellule fetali viene amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico all'avanguardia di sequenziamento massivo parallelo (MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS), si sequenziano completamente i geni ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica.

## LIVELLI DI SCREENING



Il test **PrenatalScreen® Focus** permette di eseguire un'analisi multipla di 31 malattie genetiche ereditarie, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia e la Sordità Ereditaria.

30+

GENI

---

31+

MALATTIE GENETICHE



Il test **PrenatalScreen® Standard** prevede lo studio di un ampio numero di geni e patologie, includendo quelle clinicamente più rilevanti e quelle più frequenti nella popolazione italiana.

740+

GENI

---

1000+

MALATTIE GENETICHE

## REFERTAZIONE CHIARA E SEMPLICE



### POSITIVO

---

#### **Presenza di una o più mutazioni**

indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni. Le mutazioni riscontrabili tramite il test sono mutazioni con significato patologico noto.



### 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.





# PrenatalScreen<sup>®</sup>

## LIMITI DEL TEST

---

Il test **VALUTA SOLO** le malattie genetiche ed i geni specificati in ognuna delle versioni.

### **L'ESAME INOLTRE NON È IN GRADO DI EVIDENZIARE:**

- mutazioni localizzate nelle regioni introniche oltre  $\pm 5$  nucleotidi dai breakpoints;
- delezioni, inversioni o duplicazioni maggiori di 20 bp;
- mosaicismi della linea germinale (cioè mutazioni presenti solo nei gameti).

Un risultato **“NEGATIVO”** - assenza di mutazioni per i geni investigati - non esclude la possibilità che nel feto siano presenti mutazioni localizzate in una regione del genoma non investigata dall'esame.



# PrenatalScreen®

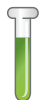
## PROCEDURA SEMPLICE E INTUITIVA



Richiesta del kit di prelievo



Compilazione dei moduli di richiesta e del consenso informato (firmato dal paziente)



Raccolta del campione:  
15/20 ml di liquido amniotico (prelevato tramite amniocentesi)  
20 mg di villi coriali (prelevati tramite villocentesi)



Spedizione gratuita del campione al laboratorio



Ricezione del risultato in 10 giorni



# PrenatalScreen<sup>®</sup>

## I VANTAGGI DEL TEST



### **TECNOLOGIA AFFIDABILE**

Accuratezza superiore al 99%

---



### **COMPLETO**

Il più completo test diagnostico prenatale invasivo

---



### **TECNOLOGIA ALL'AVANGUARDIA**

TecnologiaNext Generation Sequencing (NGS)

---



### **ASSISTENZA 360°**

Consulenza pre e post test gratuita



## ESPERIENZA, COMPETENZA E QUALITÀ

Da oltre 20 anni, Genoma Group è un centro d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare. Azienda attiva nella ricerca, vanta conoscenze ed esperienza senza pari nel settore, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e attenzione al paziente che garantiscono diagnosi sempre più accurate.



Test eseguito in Italia  
(Roma o Milano)



Refertazione  
rapida



20 anni di esperienza  
in genetica e biologia molecolare



Consulenza genetica  
personalizzata



3 laboratori dotati delle  
tecnologie più innovative



Test distribuiti  
a livello globale



Oltre 200.000 test  
genetici all'anno



Dipartimento di ricerca con  
numerose pubblicazioni su  
prestigiose riviste internazionali

### EUROFINS GENOMA GROUP S.R.L.

**ROMA** - Laboratori e Studi Medici  
Via Castel Giubileo, 11 – 00138 Roma (RM)  
Via Castel Giubileo, 62 – 00138 Roma (RM)  
E-mail: [info@laboratorigenoma.eu](mailto:info@laboratorigenoma.eu)

**MILANO** - Laboratori e Studi Medici  
Via Enrico Cialdini, 16 (Affori Centre) – 20161 Milano (MI)  
E-mail: [info@genomamilano.it](mailto:info@genomamilano.it)

Customer Care: +39 06164161500



[www.laboratorigenoma.eu](http://www.laboratorigenoma.eu)



[www.prenatalscreent.it](http://www.prenatalscreent.it)