



# **DIAGNOSTICA CLINICA**TEST GENETICI PRENATALI E PRECONCEZIONALI



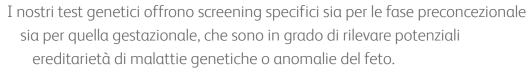


Siamo al tuo fianco prima e durante la gravidanza, per offrirti tutta la serenità che meriti.

I nostri test genetici non invasivi sono dedicati allo **screening prenatale e preconcezionale** e garantiscono standard di alta qualità in ogni stadio del processo produttivo e nell'interpretazione dei dati.









Questi test genetici sono rivolti ai medici e alle loro pazienti che stiano programmando o portando avanti una gravidanza.

# Cosa vedono i test

I test preconcezionali rilevano potenziali ereditarietà di malattie genetiche, mentre quelli prenatali indagano eventuali anomalie del feto.

# Affidabilità

A seconda del tipo, questi test hanno una sensibilità che varia dal 90% al 99,9% e una specificità che varia dal 98,4% al 99,9%.





Lavorazione in laboratorio accreditato



## **SCREENING PRENATALE**

#### **TEST COMBINATO**



Il test, unitamente alla misura della translucenza nucale (NT) e ai dati clinico-anamnestici della gestante, permette di valutare il rischio che un feto presenti anomalie cromosomiche.

Il test è indicato a tutte le donne in gravidanza e, in particolare, alle donne con età superiore ai 35 anni di età che presentano un rischio aumentato di avere feto affetto da trisomia 21, 13 o 18.



Il test quantifica le proteine PAPP-A e free-beta-hCG.

- Che cosa producono le variazioni
  Il test identifica un aumentato rischio che un feto
  presenti anomalie cromosomiche.
- Come si svolge il test
  Il test viene eseguito su un prelievo di sangue
  venoso materno per la quantificazione delle
  proteine PAPP-A e free-beta-hCG.
- Tempi di refertazione
  Risultati in 2-3 giorni lavorativi.
- Sensibilità e specificità
  La sensibilità diagnostica per la trisomia 21
  è del 90%.

Test eseguito in service.

# PANORAMA® TEST NIPT - NON INVASIVE PRENATAL TEST

Perchè fare il test

Il test di screening genetico prenatale non invasivo permette di valutare il rischio delle principali aneuploidie e alcune microdelezioni cromosomiche fetali, con un semplice prelievo di sangue.

Il test è indicato per tutte le donne in gravidanza e, in particolare, per donne con età superiore ai 35 anni di età che presentano un rischio aumentato di avere feto affetto dalle principali aneuploidie e alcune microdelezioni cromosomiche fetali.

Cosa vede il test

Proponiamo diverse tipologie di test disponibili:

Panorama® Basic: test per Trisomia 21, Trisomia
18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi
sessuali, Triploidia + Analisi del sesso fetale.

Panorama® Medium: test per Trisomia 21,
Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei
cromosomi sessuali, Triploidia, Sindrome da
delezione 22q11.2 + Analisi del sesso fetale.

Panorama® Full: test per Trisomia 21, Trisomia 18,
Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali,
Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2,
Sindrome da delezione 1p36, Sindrome del 'Cri du
Chat', Sindrome di Angelman, Sindrome di PraderWilli + Analisi del sesso fetale.

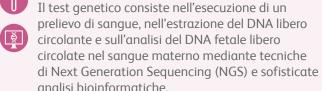
Gemellare Panorama® Basic: test per Trisomia 21, Trisomia 18. Trisomia 13.

Gemellare Panorama® Medium: test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, -sindrome da delezione 22q11.2. Ovodonazione Panorama® Basic: test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13.

Che cosa producono le variazioni
Le variazioni producono una alta probabilità di
alto rischio.







Tempi di refertazione
Per Panorama® Basic, Medium e Full da 5 a 7
giorni lavorativi. Per Gemellare Panorama® Basic,
Gemellare Panorama® Medium e Ovodonazione
Panorama® Basic: circa 10 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità analitica 93.8 - 99% e specificità
analitica > 99%.



### **GENOTIPIZZAZIONE DELL'RH FETALE**

Perchè fare il test

Il test permette di conoscere il genotipo RhD fetale già dalla undicesima settimana di gestazione e ciò può modificare i percorsi di cura nell'assistenza sanitaria prenatale, evitando infatti che madri con RhD negativo ricevano prodotti di sangue anti-D inutilmente.

Il test è indicato a tutte le donne in gravidanza RhD negative con un'età gestazionale di almeno 11 settimane e partner RhD positivo.

Cosa vede il test

Il test ricerca tratti specifici degli esoni 5, 7 e 10 del gene RHD del DNA libero circolante mediante Real Time qPCR, utilizzando il kit Cell3 ™Direct: Rhesus D Fetal Blood Group Genotyping e include inoltre anche un gene di controllo per confermare che ci sia un'adeguata quantità di DNA libero circolante (cfDNA) nel campione in analisi.

Che cosa producono le variazioni
Le rilevazioni di tratti specifici degli esoni 5, 7 e 10
del gene RHD del DNA libero circolante, indicano
l'RhD positivo del feto.

Come si svolge il test

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue e nella ricerca di tratti specifici degli esoni 5, 7 e 10 del gene RHD del DNA libero circolante

Tempi di refertazione
Risultati in 10 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche > 99%.

# **TEST PRECONCEZIONALI**

#### **CARRIER DONNA**

Perchè fare il test

Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.

Cosa vede il test

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nei geni correlati alle malattie genetiche a trasmissione autosomico recessiva o X-linked più diffuse nella popolazione occidentale: Alfa talassemia, Atrofia muscolare spinale (SMA), Beta talassemia, Distrofia muscolare di Duchenne e Becker, Fenilchetonuria, Fibrosi cistica, Perdita dell'udito non sindromica.

Che cosa producono le variazioni
Test che si propone di ricercare la presenza
di variazioni patogenetiche a carico dei geni
responsabili delle malattie genetiche a trasmissione
autosomico recessiva o X-linked più diffuse.

Come si svolge il test

Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni CFTR, DMD, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1 mediante tecnologia NGS. Per i geni CFTR, DMD, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2, HBB e SMN1 viene effettuata anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari specifiche ed analisi NGS.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche > 99%.

### **CARRIER UOMO**

Perchè fare il test

Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.

Cosa vede il test

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nei geni correlati alle malattie genetiche a trasmissione autosomico recessiva più diffuse nella popolazione occidentale: Alfa talassemia, Atrofia muscolare spinale (SMA), Beta talassemia, Fenilchetonuria, Fibrosi cistica, Perdita dell'udito non sindromica.

Che cosa producono le variazioni
Le delezioni nei geni HBA1 e HBA2, permettono di
determinare lo stato di portatore di alfa talassemia,
che è una trasmissione autosomico recessiva,
ovvero quando entrambi i genitori sono portatori
esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto.

Come si svolge il test

Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni CFTR, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1 mediante tecnologia NGS. Per i geni CFTR, SMN1, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2 e HBB viene effettuata anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari specifiche ed analisi NGS.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche > 99%.



# ATROFIA MUSCOLARE SPINALE SMA

Perchè fare il test

Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.

Cosa vede il test
Il test ricerca le delezioni negli esoni 7 e 8 gene
SMN1.

Che cosa producono le variazioni
Le delezioni negli esoni 7 e 8 gene SMN1
determinano lo stato di portatore di atrofia
muscolare spinale (SMA) è una malattia
neuromuscolare a trasmissione autosomico
recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono
portatori esiste il 25% di probabilità di avere un
figlio affetto.

Come si svolge il test
Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di
sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella
ricerca di delezioni nel gene SMN1 mediante
tecnologia MLPA.

Tempi di refertazione
Risultati in 15 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche > 99%.



## **TEST PRECONCEZIONALI**

#### **ALFA TALASSEMIA**

- Perchè fare il test

  Il test viene proposto per determinare lo stato
  di portatore in familiari di soggetti affetti e nel
  partner di coloro che sono risultati portatori ai fini
  di una pianificazione familiare.
- Cosa vede il test
  Il test ricerca le delezioni nei geni HBA1 e HBA2.
- Che cosa producono le variazioni
  Le delezioni nei geni HBA1 e HBA2, permettono
  di determinare lo stato di portatore di alfa
  talassemia, che è una trasmissione autosomico
  recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono
  portatori esiste il 25% di probabilità di avere un
  figlio affetto.
- Come si svolge il test
  Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo
  di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e
  nella ricerca di delezioni nei geni HBA1 e HBA2
  mediante tecnologia MLPA.
- Tempi di refertazione
  Risultati in 15 giorni lavorativi.
- Sensibilità e specificità
  Sensibilità e specificità analitiche > 99%.

#### **BETA TALASSEMIA**

- Perchè fare il test

  Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.
- Cosa vede il test

  Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico del gene HBB, responsabili di beta talassemia.
- Che cosa producono le variazioni

  Variazioni a carico di HBB, permettono di
  determinare lo stato di portatore di beta
  talassemia che è una malattia ereditaria a
  trasmissione autosomico recessiva, ovvero quando
  entrambe le copie sono alterate, si può avere
  talassemia major (con un quadro clinico più grave)
  oppure talassemia intermedia (una forma più lieve
  di talassemia), mentre quando una sola copia del
  gene è alterata si ha la condizione di portatore
  sano (alcun sintomo, o sintomi molto lievi).
- Come si svolge il test
  Il test genetico consiste nell'esecuzione di un
  prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA
  genomico e nell'analisi dell'intera sequenza
  codificante e relative giunzioni esone/introne del
  gene HBB mediante sequenziamento Sanger.
- Tempi di refertazione
  Risultati in 15 giorni lavorativi.
- Sensibilità e specificità
  Sensibilità e specificità analitiche > 99.9%.



#### **FIBROSI CISTICA**

INTERO GENE

Perchè fare il test

Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in: coppie della popolazione generale, individui con storia familiare positiva per fibrosi cistica, coppie di soggetti consanguinei; coppie con gravidanza con Intestino Iperecogeno Fetale,

soggetti con infertilità secondaria ad Assenza Congenita dei Dotti Deferenti.

Cosa vede il test

Il test si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nel gene CFTR responsabili di Fibrosi Cistica, una malattia ereditaria, cronica ed evolutiva.

- Che cosa producono le variazioni Variazioni a carico del gene CFTR, sono responsabili di Fibrosi Cistica.
- Come si svolge il test

Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne del gene CFTR mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari.

- Tempi di refertazione
  Risultati in 30 giorni lavorativi.
- Sensibilità e specificità
  Sensibilità e specificità analitiche > 99%.

# SINDROME DELL'X-FRAGILE FRAXA

Perchè fare il test

Il test viene proposto per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare.

- Cosa vede il test
  Il test permette di determinare il numero di triplette CGG nel gene FMR1.
- Che cosa producono le variazioni
  Un alterato numero di triplette producono la
  Sindrome dell'X Fragile, che è una patologia
  ereditaria caratterizzata da ritardo mentale
  lieve-grave, che può associarsi a disturbi
  comportamentali e segni fisici tipici.
- Come si svolge il test
- Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella determinazione del numero di triplette CGG nel gene FMR1 utilizzando il kit AmplideX® FMR1 PCR.
- Tempi di refertazione
  Risultati in 15 giorni lavorativi.
- Sensibilità e specificità
  Sensibilità analitica > 99% e specificità analitica del 98.4%.

# **TEST PRECONCEZIONALI**



## **POLIABORTIVITÀ**

Perchè fare il test

Test genetico permette di individuare se il soggetto è portatore o meno di una o più di una delle variazioni associate a trombofilia ereditaria e questo può permettere di impostare eventuale terapia antitrombotica preventiva, e di identificare precocemente altri familiari a rischio.

Cosa vede il test

Il test identifica le cinque varianti associate ad alterazioni a livello di alcuni fattori della coagulazione sono:

Fattore V di Leiden è la causa più comune di trombofilia ereditaria nella popolazione caucasica (30 - 60% dei casi).

G20210A sul gene Fattore II che è la seconda causa più comune di trombofilia ereditaria nella popolazione generale.

C677T e A1298C sul gene MTHFR e 675 4G/5G sul gene PAI-1.

Che cosa producono le variazioni
Le variazioni identificano se il soggetto è portatore
o meno di una o più di una delle variazioni
associate a trombofilia ereditaria.

Come si svolge il test

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi di una o più di una delle cinque varianti sopracitate mediante sequenziamento.

Tempi di refertazione
Risultati in 10 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità e specificità analitiche > 99.9%.

#### **ESAURIMENTO OVARICO PRECOCE**

Perchè fare il test

Il test permette di individuare soggetti con insufficienza ovarica e deplezione oocitaria prima dell'età della menopausa fisiologica. È consigliato in donne con amenorrea primaria, secondaria o in familiari di soggetti affetti.

Cosa vede il test

Il test ricerca la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni FMR1, BMP15, FIGLA, NOBOX, NR5A1, STAG3, ERCC6, PGRMC1, DACH2, GDF9, FOXL2, SYCE1, FLJ22792, POU5F1, TGFBR3, INHA, SPIDR, FOXO3, SOHLH1, SOHLH2, NANOS3, HFM1, SYNE1, FANCM, MSH5, FSHR, MCM9, MRPS22, PSMC3IP e NUP107 in soggetti con insufficienza ovarica e deplezione oocitaria prima dell'età della menopausa fisiologica.

Come si svolge il test

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni BMP15, FIGLA, NOBOX, NR5A1, STAG3, ERCC6, PGRMC1, DACH2, GDF9, FOXL2, SYCE1, FLJ22792, POU5F1, TGFBR3, INHA, SPIDR, FOXO3, SOHLH1, SOHLH2, NANOS3, HFM1, SYNE1, FANCM, MSH5, FSHR, MCM9, MRPS22, PSMC3IP, NUP107 mediante tecnologia NGS La quantificazione del numero di triplette CGG nel gene FMR1 responsabile della Sindrome dell'X fragile, viene effettuata tramite saggio di PCR da DNA genomico.

Tempi di refertazione
Risultati in 30 giorni lavorativi.

Sensibilità e specificità
Sensibilità analitica >99% e specificità analitica del 98.4%.

Personal Genomics è un laboratorio di genetica medica con sede a Verona, leader nella fornitura di servizi genomici basati su diverse tecniche di sequenziamento.

Il nostro laboratorio è Accreditato dalla Regione Veneto con DGR 1831 del 06/12/2019 ed è inoltre in possesso delle certificazioni ISO 9001:2015 e SIGUCERT. Siamo inoltre autorizzati all'esecuzione del test molecolare per la ricerca dell'RNA di SARS-CoV-2 (DGR 154615 del 14/04/2020).

Personal Genomics esegue analisi genomiche e interpretazione dei dati di Next Generation Sequencing (NGS), prefiggendosi come obiettivo quello di fornire test e servizi nel mondo della ricerca e della diagnostica clinica, che portino a colmare il divario tra l'esponenziale progresso scientifico sviluppato nei laboratori di ricerca genomica e la loro applicazione nel campo della cura della salute e della medicina preventiva e di precisione.

I punti di forza che ci caratterizzano sono: la costante formazione al medico, il supporto al paziente, la qualità e la flessibilità dei nostri servizi.





# Your solution provider in the world of genomics





## **Personal Genomics Srl**

Via Roveggia, 43b 37136 Verona (VR) Italy t +39 045 8202351 info@personalgenomics.it www.personalgenomics.it **Biotechnology Division** 







