

Your solution provider
in the world of genomics



DIAGNOSTICA CLINICA TEST GENETICI DI NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

SINDROME DELL'X-FRAGILE E DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO



Personal Genomics

Con le famiglie, per diagnosticare precocemente eventuali patologie ereditarie nei bambini.

Offriamo test genetici di neuropsichiatria infantile, dedicati alla diagnostica di patologie ereditarie quali **Sindrome dell'X-Fragile e Disturbi dello Spettro Autistico**, garantendo alti standard qualitativi in ogni stadio del processo produttivo e nell'interpretazione dei dati.



-  1 Prelievo campione di sangue
-  2 Estrazione del DNA e sequenziamento geni
-  3 Analisi bioinformatiche
-  4 Refertazione clinica e consegna risultati





SINDROME DELL'X-FRAGILE

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO



Perché fare il test

Il test viene indicato dallo specialista a seguito di un sospetto clinico relativamente a una patologia ereditaria caratterizzata da ritardo mentale lieve-grave, che può associarsi a tipici disturbi comportamentali e segni fisici.



Cosa vede il test

Il test permette la determinazione del numero di triplette CGG in FMR1



Che cosa producono le variazioni

Un'alterazione del numero di triplette CGG nel gene FMR1 provoca la Sindrome dell'X-Fragile, patologia ereditaria a trasmissione X-linked.



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.



Tempi di refertazione

15 giorni lavorativi



Sensibilità e specificità

Sensibilità analitica > 99% e Specificità analitica del 98,4%



Perché fare il test

Il test, che viene eseguito in soggetti con diagnosi clinica di Disturbi dello Spettro Autistico, viene indicato dallo specialista allo scopo di identificare la causa di questi disturbi.



Cosa vede il test

Il test permette di individuare piccole variazioni di sequenza (singoli cambiamenti nucleotidici, inserzioni/delezioni di poche paia di basi) e alcuni grandi riarrangiamenti (delezioni o duplicazioni) di estese porzioni geniche o cromosomiche, presenti nell'intero genoma.



Come si svolge il test

Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nel sequenziamento dell'intero genoma mediante tecnologia NGS.



Cosa viene refertato

Vengono valutate esclusivamente: varianti già descritte in SFARI Gene database in associazione a Disturbi dello Spettro Autistico o varianti di possibile significato patogenetico non presenti in SFARI Gene database, ma che interessano geni già riportati in associazione a Disturbi dello Spettro Autistico nel medesimo database.



Tempi di refertazione

4 mesi



Sensibilità e specificità

Sensibilità e Specificità analitiche > 99%

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

