

# ESOMA / GENOMA familiare

## AMBITO DI APPLICAZIONE

L'analisi dell'esoma consiste nel sequenziamento delle regioni esoniche (WES) dei circa 20000 geni noti, mentre l'analisi del genoma (WGS) consiste nel sequenziamento di tutto il DNA e comprende quindi tutti gli esoni, introni e regioni intergeniche interposte fra un gene e l'altro.

L'analisi dell'intero esoma o genoma applicata alla famiglia

(probando affetto, genitori e/o altri consanguinei) permette di identificare le varianti di potenziale significato patogenetico sulla base di parametri tecnici, frequenza nella popolazione, rilevanza del gene nel fenotipo, modello di trasmissione e segregazione familiare.

## COSA INDIVIDUA IL TEST

WES e WGS sono strumenti diagnostici molto potenti in grado di fornire informazioni di interesse clinico in diverse situazioni: condizioni patologiche con elevata eterogeneità genetica (quando è coinvolto un numero elevato e sempre crescente di geni nella patologia); quadro fenotipico compatibile con la presenza di più di una condizione patologica; quadri clinici particolarmente complessi in cui non può essere formulata una chiara ipotesi diagnostica su base clinica.

Il sequenziamento e analisi dell'esoma permette la ricerca di

variazioni classificate come a significato patogenetico noto o incerto in associazione a fenotipo patologico nell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne di tutti i geni noti.

Il sequenziamento e analisi del genoma permette, in aggiunta a quanto rilevabile dall'analisi dell'esoma, la ricerca di varianti strutturali (es. CNV, inversioni, traslocazioni) ed espansioni di triplette (es. FMR1, HTT).

## PROCEDURA DEL TEST

Il test genetico consiste nell'estrazione del DNA genomico da un prelievo di sangue periferico e nel sequenziamento mediante tecnologia NGS. Per l'esoma viene garantita una copertura sul dato mappato e deduplicato superiore ad 80X. Per il genoma una copertura sul dato mappato e deduplicato 30X con libreria PCR-free.

Le varianti annotate vengono priorizzate, ovvero filtrate secondo specifici parametri:

- Clinicamente significative (come riportate dai database clinici di ClinVar e/o HGMD);
- Correlazione gene-malattia (HPO/OMIM);
- Varianti non riportate nei database clinici ma con conseguenze funzionali predette clinicamente significative;
- Frequenza nella popolazione;

- Frequenza nel database di Personal Genomics PGVD, che raccoglie ulteriori informazioni cliniche e fenotipiche sulle varianti, comprese quelle rare nella popolazione;
- Ricostruzione della segregazione delle varianti nella famiglia sulla base del modello di trasmissione (varianti de-novo, eterozigoti composti, omozigoti recessive).

Ai fini della refertazione verranno valutate solamente le variazioni considerate di significato patogenetico o potenzialmente tale (in ottemperanza alle linee guida SIGU e ACMG), sulla base dei dati di letteratura scientifica e della classificazione nei database clinici. Le varianti riportate nel referto vengono confermate mediante seconda metodica, in ottemperanza alle linee guida SIGU.



Personal Genomics

# ESOMA / GENOMA familiare

## ACCURATEZZA DEL TEST

Sensibilità analitica >96% e specificità analitica >99%.

---

## INFORMAZIONI SUL SERVIZIO

**Il kit per la raccolta dei campioni biologici** con le istruzioni ed i requisiti richiesti verranno forniti da Personal Genomics al momento dell'ordine.

**La documentazione** necessaria per la richiesta del test verrà fornita da Personal Genomics con i kit.

**L'esito dell'analisi genetica** verrà consegnato al committente sotto forma di Referto con validità diagnostica secondo le linee guida SIGU ed i requisiti specifici e di qualità per l'accreditamento regionale (Dgr n. 3484 – Regione Veneto).

**I campioni e i dati prodotti potranno essere conservati**

**in forma anonima** per studi interni di controllo qualità, validazione dei dati o aggiornamento dei dati di frequenza delle varianti, salvo diversa indicazione da parte del paziente.

## TEMPI DI REFERTAZIONE

Il referto è previsto in circa 4 mesi dal ricevimento del campione per WES, 6 mesi dal ricevimento del campione per WGS.



### **Personal Genomics Srl**

Via Roveggia, 43b  
37136 Verona (VR) Italy  
t +39 045 8202351  
info@personalgenomics.it  
[www.personalgenomics.it](http://www.personalgenomics.it)

**SOLGROUP**  
a breath of life