



Cos'è l'arresto cardiaco improvviso?

L'arresto cardiaco improvviso (SCA) si manifesta con una repentina assenza di "polso" e uno stato di incoscienza causati da una incapacità del cuore di pompare il sangue al cervello, e nel resto del corpo, in maniera efficace. In genere l'arresto cardiaco improvviso è causato da aritmie potenzialmente mortali e da anomalie del sistema elettrico cardiaco. E' definito "improvviso" perché, data la sua natura, può colpire qualsiasi individuo, in qualunque luogo senza alcun preavviso, anche soggetti che non hanno mai avuto in precedenza diagnosi di malattie cardiache o condizioni cliniche critiche.

Cosa sono le cardiomiopatie?

Le cardiomiopatie sono una classe di malattie del muscolo cardiaco, spesso geneticamente determinate con diverse modalità di trasmissione, che possono presentare sintomi che limitano la capacità funzionale del cuore e che comportano complicanze come fibrillazione atriale, scompenso cardiaco, stroke e, più raramente, aritmie ventricolari maligne e morte improvvisa.

Swissgenoma, azienda con core business nel settore commerciale, propone in esclusiva sul territorio svizzero i test genetici di **Laboratorio Genoma**, centro diagnostico ad alta specializzazione, riconosciuto per il suo contributo al progresso della diagnostica molecolare. Collaborazioni a network scientifici e progetti di ricerca gli conferiscono un prestigio anche internazionale.

Laboratorio Genoma è considerato uno fra i più avanzati centri europei di **diagnostica molecolare**, con due strutture in Europa dotate della più avanzata tecnologia nel settore. 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.

I test proposti da **Swissgenoma** sono utilizzati in **Europa, Stati Uniti e Medio Oriente**, fornendo supporto diagnostico specialistico per strutture sanitarie, pubbliche e private, laboratori di analisi, case di cura, ospedali, cliniche private, poliambulatori medici, centri di procreazione medicalmente assistita e medici specialisti in differenti discipline.

Sono oltre **2.000 le Strutture Sanitarie e Ospedaliere** 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**.

Una delle caratteristiche che distingue i test genetici proposti da **Swissgenoma** è la copertura di un'articolata diversificazione delle prestazioni, tra le più complete in Europa, che consente di offrire ai pazienti ed ai loro medici soluzioni diagnostiche innovative per qualsiasi esigenza clinica. Con un elenco di oltre **1.500 test genetici**, ripartiti in **20 aree applicative**, il laboratorio di riferimento di **Swissgenoma** è in grado di soddisfare richieste sempre più specialistiche nel settore della diagnostica citogenetica e molecolare, fornendo ai propri clienti un servizio altamente specializzato, preciso, efficace e rapido.

La qualità e la diversificazione delle prestazioni, l'efficienza e l'affidabilità dei servizi, unitamente ad una politica di continui investimenti in settori innovativi e ad alto contenuto tecnologico, hanno consentito a **Laboratorio Genoma** di divenire un laboratorio leader nel settore della diagnostica genetica, un grande patrimonio di tecnologie e risorse umane, un modello di qualità, professionalità e competenze da imitare ed esportare, un punto di riferimento di molteplici strutture sanitarie europee, sia pubbliche che private.



Corso Pestalozzi 3
CH-6900 Lugano
Tel. +41 (0) 91 980 47 00
Fax +41 (0) 91 980 47 02
e-mail: info@swissgenoma.ch
www.swissgenoma.ch



Un sofisticato test che permette di eseguire un'analisi genetica multipla per valutare la presenza di mutazioni associate alla morte cardiaca improvvisa e alle cardiomiopatie ereditarie

abart communication





Il test che identifica i pazienti a rischio di arresto cardiaco improvviso o di cardiomiopatie ereditarie



Cardioscreen® è un test genetico disponibile in due edizioni:

Cardioscreen® - Cardiomiopatie

utile a valutare la presenza di mutazioni associate alle cardiomiopatie ereditarie per identificare i pazienti a rischio genetico di eventi cardiaci potenzialmente mortali.

Cardioscreen® - Prevenzione dell'arresto cardiaco improvviso

per la valutazione della presenza di mutazioni associate alla morte cardiaca improvvisa *sine materia* (senza aspetti cardiaci patologici evidenti).

Chi dovrebbe sottoporsi a Test?

Entrambe le edizioni di **Cardioscreen®** sono indicate per coloro che hanno almeno un caso in famiglia di morte cardiaca improvvisa (compresa morte infantile improvvisa), scompenso cardiaco o trapianto, suggestivi di substrato patologico cardiaco ereditario.

E' inoltre di particolare utilità eseguire lo screening genetico come strumento di prevenzione in caso di:

- attività agonistica dilettantistica o professionistica, anche per soggetti che non hanno familiarità;
- soggetti giovani (sotto i 40 anni) con sintomatologia cardiaca idiopatica;
- bambini e adolescenti con quadro clinico sospetto per anomalie del QT o del ritmo cardiaco.

Quali sono i benefici del test?

La possibilità di individuare i soggetti a rischio per cardiomiopatie ereditarie rappresenta oggi il miglior metodo per giungere ad una diagnosi precoce di una eventuale patologia e quindi per ridurre la mortalità e la morbilità relative. I membri di famiglie ad alto rischio ereditario, ed in particolare chi è colpito da sintomatologia cardiaca idiopatica, può richiedere una consulenza genetica e discutere con il genetista circa la propria situazione clinico-genetica. Tale valutazione potrà promuovere il test genetico per accertare se il paziente è portatore di una mutazione associata a cardiomiopatia ereditaria e arresto cardiaco improvviso. In caso di positività del test, l'accertamento potrà essere esteso ai familiari del paziente al fine di individuare i soggetti a rischio all'interno del nucleo familiare. L'informazione ottenuta dal test genetico può apportare notevoli benefici, quali:

- l'identificazione dei membri di una famiglia che sono ad alto rischio di cardiomiopatia ereditaria;
- l'organizzazione di un adeguato programma di controllo medico riservato ai soggetti ad alto rischio, in maniera tale da facilitare l'adozione delle più efficaci misure preventive (ad esempio defibrillatori impiantabili o terapie farmacologiche antiaritmiche);
- la conoscenza della possibilità di trasmissione delle mutazioni geniche alla progenie e l'individuazione dei soggetti figli, con mutazioni geniche germinali, ad alto rischio.

Come viene effettuato il test?



Il test viene eseguito mediante il prelievo di un campione ematico. Tramite un'analisi complessa di laboratorio, il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di **sequenziamento massivo parallelo (MPS)**, che impiega tecniche di *Next Generation Sequencing (NGS)* utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente, ad elevata profondità di lettura, 43 geni (esoni e regioni introniche adiacenti, ± 5 nucleotidi) per l'edizione "Cardiomiopatie ereditarie", e 157 geni (esoni e regioni introniche adiacenti, ± 5 nucleotidi) per l'edizione "Prevenzione dell'arresto cardiaco improvviso".

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 associati alla problematica indagata. Il nostro genetista, in sede di consulenza gratuita, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test.

Un risultato positivo non significa che il paziente ai cui è stata riscontrata una mutazione andrà incontro necessariamente a un evento cardiaco patologico grave, ma solamente che quel paziente presenta un rischio maggiore rispetto alla popolazione generale. In una situazione sospetta, il test è utile anche a conferma di ipotesi diagnostiche da verificare.



"NEGATIVO" - Assenza di mutazioni: indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati. Tuttavia è importante sottolineare che un risultato negativo non significa che il paziente presenta un rischio uguale a zero di incorrere in un evento cardiaco potenzialmente grave o di sviluppare una cardiomiopatia nel corso della vita; queste persone possiedono lo stesso rischio riportato per la popolazione generale, ciò perché non tutte le forme di cardiomiopatia e arresto cardiaco improvviso sono da ricondursi a cause genetiche.

Accuratezza del test **Cardioscreen®**

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza superiore al **99%**.