



genescreen[®]

Un sofisticato test molecolare
per identificare i soggetti portatori
di malattie genetiche
trasmissibili ai figli




SWISSGENOMA[®] 
Genetic Progress Company

distributore esclusivo di



MAGENOMA[®]
Molecular Genetics LaboratoriesGroup

genescreen[®] è un'analisi multipla per identificare i portatori di mutazioni associate a oltre 700 malattie genetiche ereditarie



Ritardi mentali di origine genetica e sindromica	Encefalopatie da difetti della catena respiratoria mitocondriale
Malattie metaboliche (es. fenilchetonuria, galattosemia, mucopolisaccaridosi...)	Disordini neuromuscolari (distrofie muscolari, Charcot-Marie-Tooth...)
Anomalie del Sistema Nervoso Centrale (leucodistrofia, sindrome di Leigh, sindrome di Joubert...)	Immunodeficienze genetiche (SCID...)
Patologie ematologiche (talassemia, anemia falciforme, anemia di Fanconi...)	Patologie renali (Sindrome di Alport, rene policistico autosomico recessivo...)
	Sordità e ipovisione (sindrome di Usher)

Tabella 1. Alcuni esempi di patologie genetiche identificate da GeneScreen

I portatori di malattie genetiche sono individui sani e asintomatici, inconsapevoli di essere a rischio di trasmettere le proprie mutazioni ai figli

genescreen[®] permette di verificare la presenza di mutazioni nei futuri genitori e mette al sicuro eventuali figli da condizioni di omozigosi o eterozigosi composta

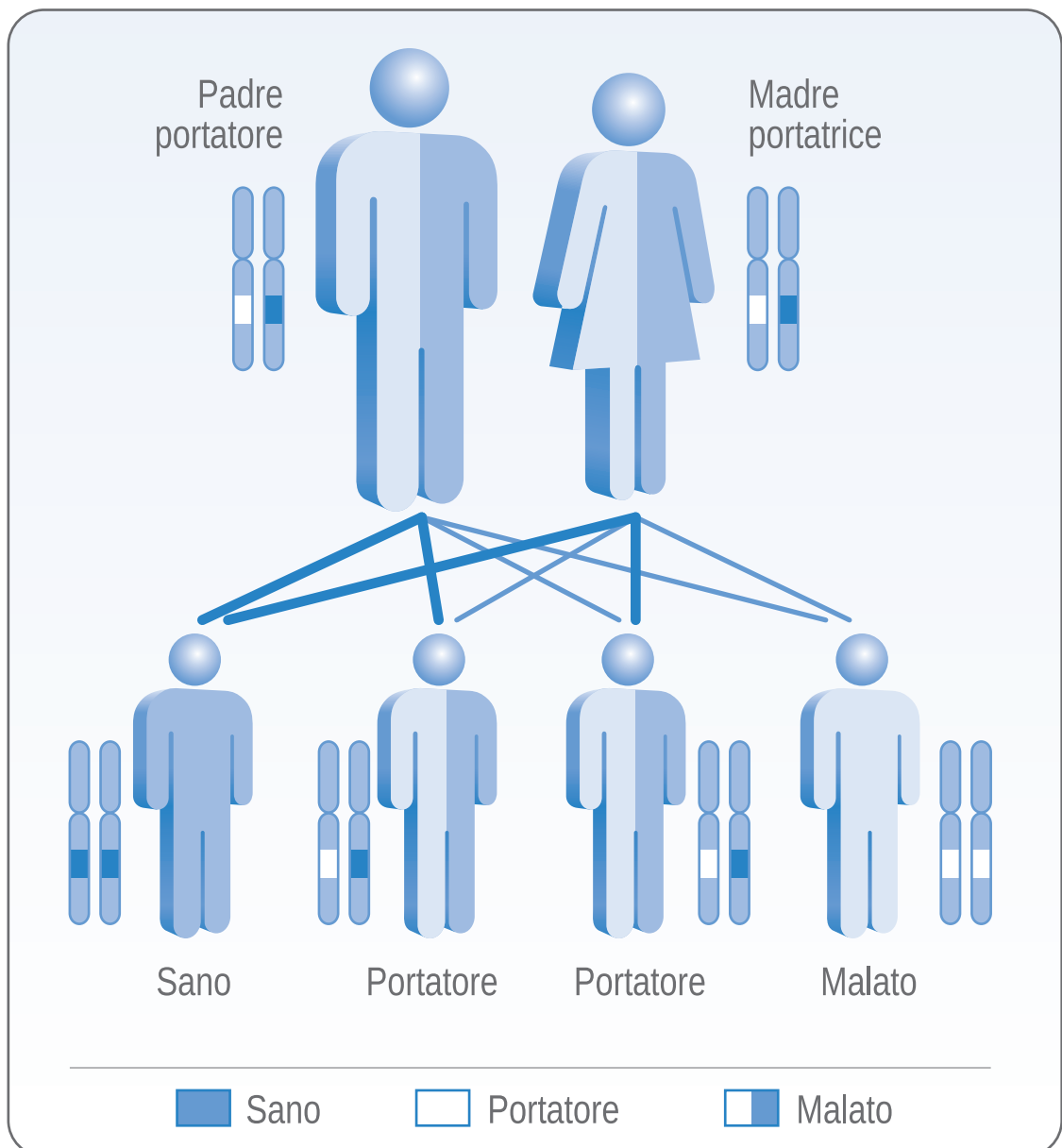


Figura 1. I figli di due portatori di mutazione hanno il 25% di probabilità di essere affetti

genescreen[®] è dedicato ai futuri genitori, sia tramite concepimento naturale che mediante l'accesso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA)

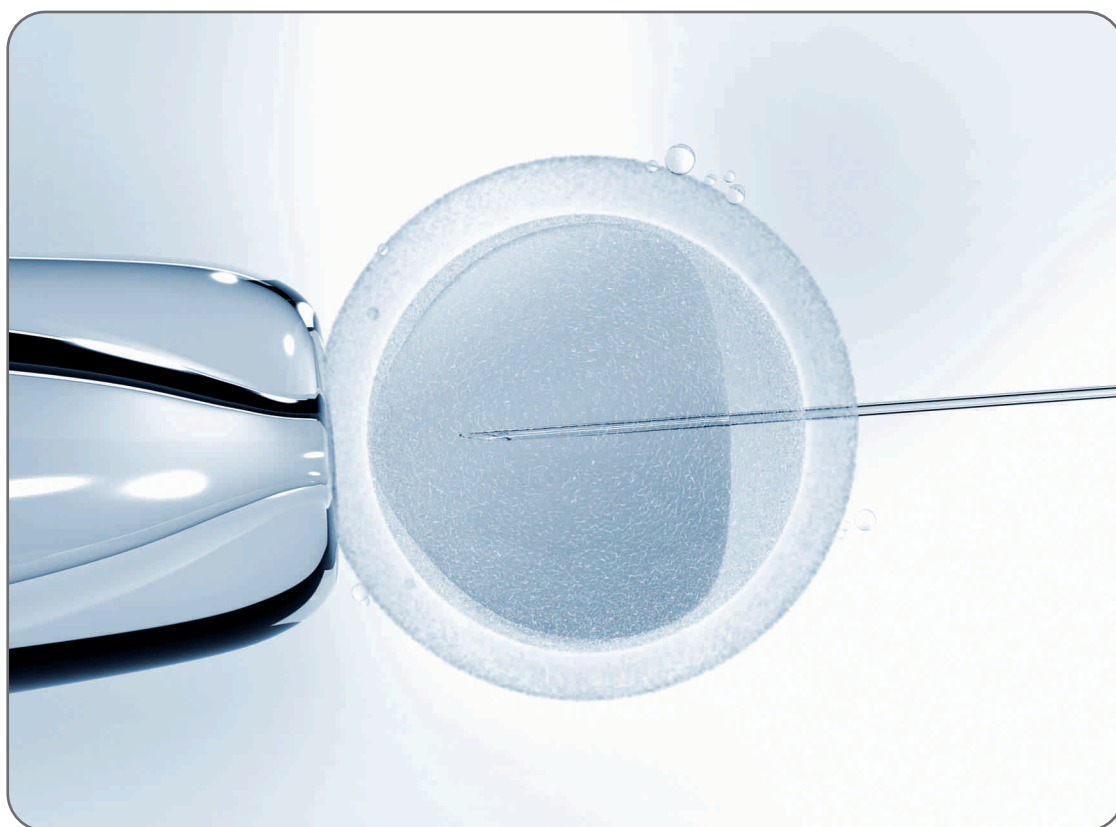


Figura 2. Tecniche di fecondazione in vitro

GeneScreen riveste un ruolo di primaria importanza nelle fecondazioni eterologhe: permette di individuare i donatori di gameti portatori di eventuali mutazioni già riscontrate nel genitore che partecipa con i propri gameti al processo di fecondazione assistita

genescreen[®]

si esegue su campioni
di sangue periferico

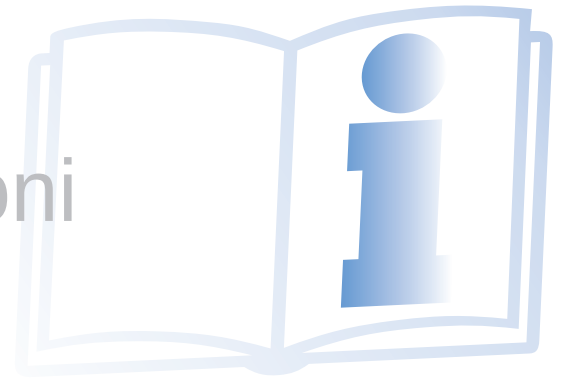


Figura 3. GeneScreen necessita un semplice prelievo ematico

Criteri di selezione dei geni¹

Malattie genetiche

Frequenza delle malattie genetiche

Gravità del fenotipo clinico alla nascita

Importanza del
quadro patogenetico associato

(1) Grody et al., Genet Med 2013;15:482–483

Caratteristiche tecniche di **genescreen**[®]



Oltre 550 geni

Più di 700 patologie
genetiche investigate

Sequenziamento
completo parallelo mediante tecnica
Next Generation Sequencing (NGS)

Tecnologia **Illumina**

Limiti del Test

- Questo esame valuta solo i geni elencati nel relativo pannello (vedi consenso informato)
- Il test non evidenzia mutazioni genetiche non riconosciute come patologiche dalla letteratura scientifica e dai database di analisi al momento della refertazione



genescreen® evidenzia solo mutazioni a carattere patogenetico noto



Figura 4. Il referto del test è accompagnato da una consulenza gratuita da parte di un genetista



Il database di riferimento per la refertazione è lo **Human Gene Mutation Database (HGMD)**



Le caratteristiche tecniche per la segnalazione di una mutazione come patogenetica sono quelle previste dall'**American College of Medical Genetics (ACMG)**



1

Test eseguiti in NGS presso laboratorio d'eccellenza in Europa specializzato esclusivamente in analisi genetiche (più di 1.500 tipologie d'esame, oltre 100.000 test all'anno)



2

Referti di facile interpretazione e consulenza genetica gratuita pre- e post- test



3

Assistenza 360°



4

Spedizioni gratuite secondo normative vigenti



5

Educational



abart.commission