

## Genomica di nuova generazione e diagnosi prenatale

Negli ultimi anni,  
gli straordinari progressi  
conseguiti nel settore  
della genomica  
e delle biotecnologie  
hanno posto le basi per  
leggere e comprendere  
le informazioni contenute  
nel genoma fetale.

In particolare,  
ci permettono oggi  
di accedere alla sequenza  
del DNA in modo  
più facile ed efficace,  
fornendo  
una valutazione  
approfondita  
dell'informazione  
genetica del feto

### Il Centro di Diagnosi Prenatale del Gruppo GENOMA

**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 tra 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.

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**.

Il laboratorio di riferimento di **Swissgenoma** può vantare una tra le più vaste esperienze a livello europeo in ambito della **diagnosi prenatale**, che consente al Gruppo di mettere a disposizione delle gestanti, e dei medici che le assistono, le tecnologie più avanzate del settore per la diagnosi delle patologie cromosomiche e genetiche del feto.



Corso Pestalozzi 3  
CH-6900 Lugano  
Tel. +41 (0) 79 899 86 51  
Fax +41 (0) 91 980 47 02  
e-mail: info@swissgenoma.ch  
www.swissgenoma.ch

abart communication



# PrenatalScreen®



Un sofisticato  
test genetico  
prenatale  
che permette  
di rilevare  
oltre 1000  
malattie fetali





permette di identificare nel feto la presenza di oltre 1.000 malattie genetiche gravi

PrenatalScreen® è un test diagnostico, sviluppato dal laboratorio di riferimento di **Swissgenoma**, che permette di eseguire nel feto un'analisi multipla di **oltre 1.000 malattie genetiche**, tra cui quelle più frequenti come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia, la Sordità Ereditaria.

PrenatalScreen® consente alla gestante di conoscere, attraverso l'analisi del DNA fetale, se il bambino è affetto da gravi malattie genetiche.

PrenatalScreen® è indicato nei seguenti casi:

- anamnesi personale/familiare di malattie genetiche ereditarie;
- per le gestanti che desiderano ridurre il rischio di una malattia genetica nel feto;
- per gravidanze ottenute sia tramite concepimento naturale che mediante l'accesso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA);
- per le coppie che hanno fatto ricorso a tecniche di fecondazione eterologa.

PrenatalScreen® viene eseguito su DNA estratto da cellule fetali presenti nel liquido amniotico, e prelevate mediante amniocentesi, oppure nei villi coriali, prelevate mediante villocentesi. La sua finalità è lo studio nel feto di malattie genetiche gravi, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana. I geni sono stati selezionati in base all'incidenza nella popolazione delle malattie causate da mutazioni in tali geni, alla gravità del fenotipo clinico alla nascita ed all'importanza del quadro patogenetico associato, seguendo le indicazioni dell'American College of Medical Genetics (ACMG) (Grody et al., Genet Med 2013:15:482-483).

## Come viene effettuato il test



Il test PrenatalScreen® viene eseguito sul DNA estratto da un campione di liquido amniotico o villi coriali. Il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) viene eseguito per via trans-addominale, sotto controllo ecografico, tra la 15° e la 18° settimana di gestazione.

Il prelievo di villi coriali (villocentesi) viene effettuato per via trans-addominale sotto controllo ecografico, tra la 11° e la 13° settimana di gestazione.

Attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo (MPS), che impiega tecniche di *Next Generation Sequencing (NGS)*, si sequenziano totalmente **744 geni**. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame.

## 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. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test ed, eventualmente, prospetterà la necessità di estendere l'esame ai genitori, al fine di verificare la trasmissione ereditaria della variante riscontrata.

Le mutazioni riscontrabili tramite il test possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

- **con significato patologico noto;**
- **con significato benigno** in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
- **con significato incerto** in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.



### "NEGATIVO"

**Assenza di mutazioni:** indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati. Tale risultato riduce notevolmente le possibilità che il feto abbia le malattie genetiche esaminate, ma non può garantire che il feto sia sano.

## Accuratezza del test

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza **superiore al 99%**. Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, descritti nel consenso informato.