



PrenatalScreen[®]

Un test genetico in NGS per rilevare
oltre 1000 malattie con un prelievo
di liquido amniotico o di villi coriali

PrenatalScreen® è un'analisi multipla che permette di identificare la presenza nel feto di mutazioni associate a oltre 1000 malattie genetiche gravi

| | | |
|--|---|--|
| Ritardi mentali di origine genetica e sindromici | Disordini neuromuscolari (distrofie muscolari, Charcot-Marie-Tooth...) | Immunodeficienze genetiche |
| Malattie metaboliche (es. fenilchetonuria, galattosemia, mucopolisaccaridosi...) | Malformazioni cardiache isolate e sindromiche (Noonan e sindromi cardiofaciocutanee...) | Patologie renali (rene policistico, nefronoftisi...) |
| Anomalie del Sistema Nervoso Centrale (lissencefalia, oloprosencefalia...) | Patologie ematologiche (talassemia, anemia falciforme, anemia di Fanconi...) | Anomalie scheletriche (osteogenesi imperfetta, acondroplasia, displasie scheletriche...) |

Tabella 1. Alcuni esempi di patologie genetiche identificate da PrenatalScreen

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

PrenatalScreen® permettere di passare dalla visione macroscopica del DNA fetale alla ricerca delle singole mutazioni genetiche

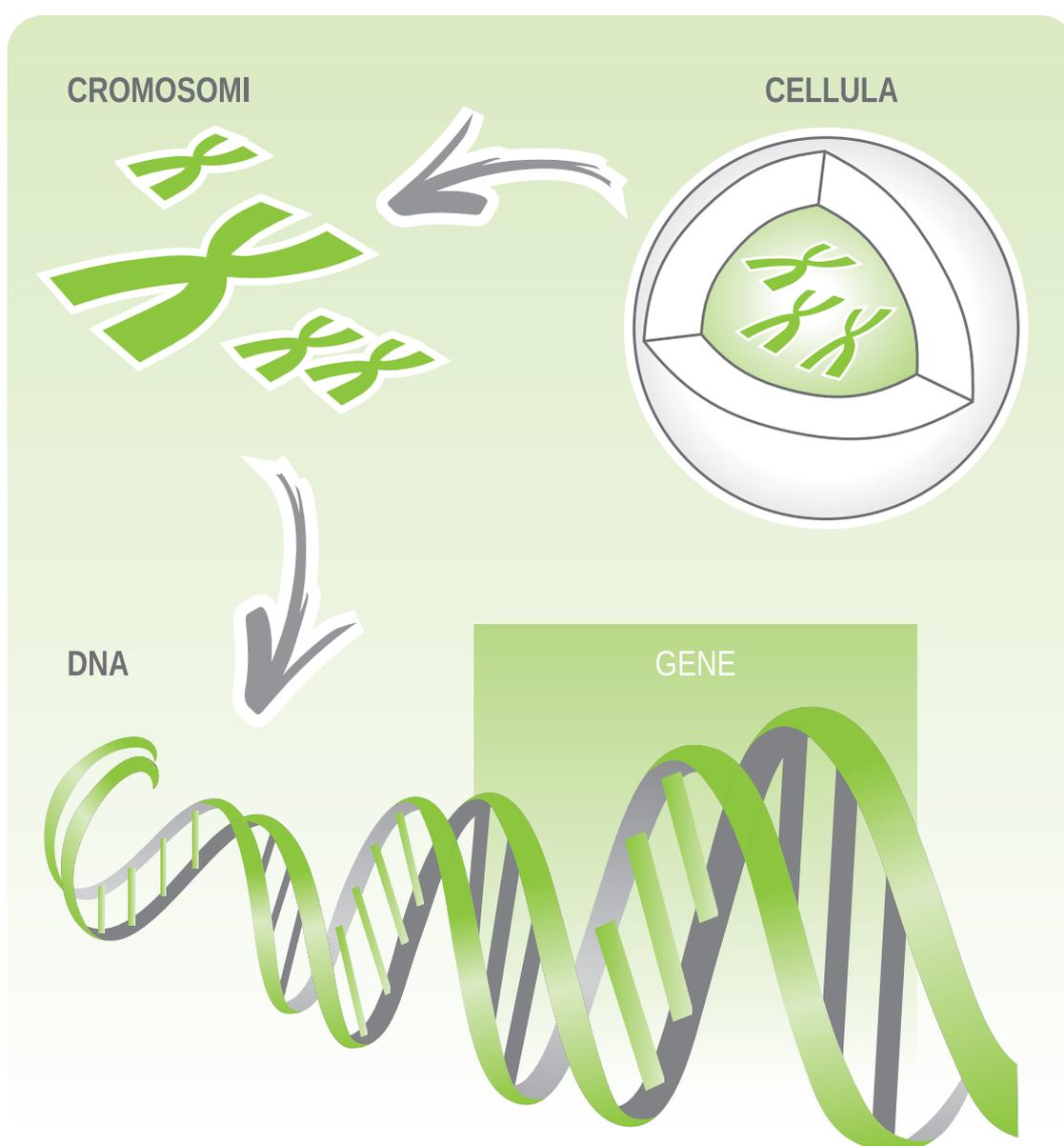


Immagine 1. Rappresentazione grafica del livello di approfondimento d'indagine permesso dal test PrenatalScreen rispetto alle metodiche tradizionali

PrenatalScreen® è dedicato ai futuri genitori che desiderano informazioni più approfondite sulla salute del feto rispetto alle tecniche tradizionali

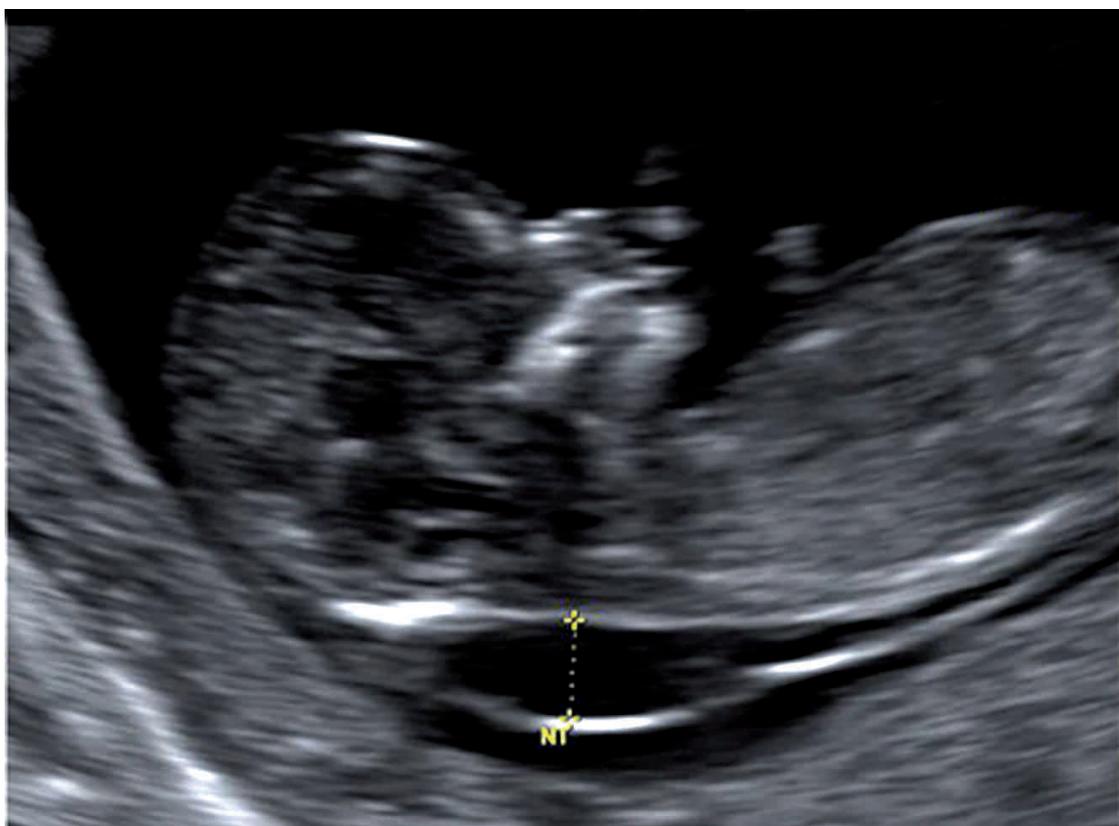


Immagine 2. Ecografia del primo trimestre con translucenza nucale aumentata

PrenatalScreen permette inoltre di verificare la presenza di malattie genetiche nei casi di **anomalie ecografiche e cariotipo normale** (tradizionale e/o molecolare)

PrenatalScreen®

si esegue su campioni
di liquido amniotico
o di villi coriali



Immagine 3. Prelievo transaddominale ecoguidato

| Tipo di campione | Quantità | Epoca gestazionale |
|-------------------|----------|--------------------|
| Liquido amniotico | 15/20 ml | 15 - 18 w |
| Villi coriali | 20 mg | 11 - 13 w |

Tabella 2. Caratteristiche ottimali dei campioni per l'esecuzione del test PrenatalScreen

Caratteristiche tecniche di PrenatalScreen®



Oltre 740 geni

Più di 1.000 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



PrenatalScreen® evidenzia solo mutazioni a carattere patogenetico noto



Immagine 5. 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

