

TEST GENETICI CMD

Screening prenatale non invasivo

Molecolare

PrenatalSafe® 3

PrenatalSafe® è un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante.

Il test PrenatalSafe® 3 rileva le aneuploidie dei cromosomi 21, 18 e 13, oltre a comprendere la determinazione del sesso fetale (opzionale).

PrenatalSafe® 3 è adatto sia per gravidanze singole che gemellari.

PrenatalSafe® 5

PrenatalSafe® un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante.

Il test PrenatalSafe® 5 rileva le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e dei cromosomi sessuali (X e Y), oltre a comprendere la determinazione del sesso fetale (opzionale).

PrenatalSafe® 5 non è adatto per gravidanze gemellari bicoriali.

PrenatalSafe® Plus

PrenatalSafe® un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante.

Il test PrenatalSafe® Plus rileva le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13, 9, 16 e dei cromosomi sessuali (X e Y), oltre a comprendere la determinazione del sesso fetale (opzionale). E' possibile inoltre valutare la presenza di 6 tra le più comuni sindromi da microdelezione.

PrenatalSafe® Karyo

PrenatalSafe® un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante.

Il test PrenatalSafe® Karyo rileva aneuploidie e alterazioni cromosomiche strutturali fetali a carico di ogni cromosoma, con risultati molto simili alla determinazione del cariotipo fetale eseguito con tecniche invasive di diagnosi prenatale, oltre a comprendere la determinazione del sesso fetale (opzionale).

Il test evidenzia sia aneuploidie fetali comuni in gravidanza, quali quelle relative al cromosoma 21 (Sindrome di Down), al cromosoma 18 (Sindrome di Edwards), al cromosoma 13 (Sindrome di Patau) e dei cromosomi sessuali X e Y (quali per esempio la Sindrome di Turner o Monosomia del

cromosoma X), che aneuploidie meno comuni (quali per esempio la trisomia dei cromosomi 9, 16, 22) e delezioni o duplicazioni segmentali, rilevabili su tutti i cromosomi.

PrenatalSafe® Karyo è adatto sia per gravidanze singole che gemellari

PrenatalSafe® Karyo Plus

PrenatalSafe® un test prenatale non invasivo che rileva anomalie cromosomiche analizzando il DNA fetale libero da un campione di sangue della gestante.

Il test PrenatalSafe® Karyo Plus rappresenta un'evoluzione del test PrenatalSafe® Karyo e in aggiunta alla possibilità di rilevare aneuploidie e alterazioni cromosomiche strutturali fetali a carico di ogni cromosoma, con risultati molto simili alla determinazione del cariotipo fetale eseguito con tecniche invasive di diagnosi prenatale, rende possibile individuare la presenza nel feto di alterazioni cromosomiche strutturali submicroscopiche, quali 9 tra le più comuni sindromi da microdelezione.

Multigenico

PrenatalSafe Complete®

Permette di individuare nel feto malattie genetiche a trasmissione ereditaria.

Il test permette di individuare mutazioni su 4 geni responsabili delle malattie genetiche più frequentemente riscontrate nella popolazione Italiana, quali Fibrosi Cistica, Anemia Falciforme, Beta Talassemia e Sordità Ereditaria (sia di tipo 1A che 1B).

PrenatalSafe Complete® Plus

Permette di individuare nel feto malattie genetiche a trasmissione ereditaria.

Il test permette di individuare mutazioni su 25 geni: ASXL1, BRAF, CBL, CHD7, COL1A1, COL2A1, FGFR3, HDAC8, JAG1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MECP2, NIPBL, NRAS, NSD1, PTPN11, RAF1, RIT1, SETBP1, SHOC2, SIX3, SOS1

PrenatalSafe FullRisk®

Vengono indagate le malattie genetiche a trasmissione ereditaria presenti nel PrenatalSafe Complete (individuare mutazioni su 4 geni responsabili delle malattie genetiche più frequentemente riscontrate nella popolazione Italiana, quali Fibrosi Cistica, Anemia Falciforme, Beta Talassemia e Sordità Ereditaria (sia di tipo 1A che 1B)), in più il test permette di rilevare mutazioni su 25 geni in relazione a 44 malattie monogeniche non ereditate dai genitori, ma comparse de novo nel feto.

Le mutazioni individuate possono insorgere in modo casuale per la prima volta nel feto e in questi casi vengono denominate de novo. Tali mutazioni non sono rilevabili con i test di screening pre-concezionali eseguiti sui genitori poiché a carattere non ereditario. Le suddette mutazioni de novo possono determinare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, e/o deficit intellettivi.

Citogenetica classica e molecolare

Cariotipo su sangue periferico (citogenetico classico)

Cariotipo su sangue periferico (coppia)

Genetica molecolare

21 Idrossilasi - Deficit - Analisi Principali Mutazioni
Atrofia Muscolare Spinale - SMA (SMN1) (test prenatale)
Atrofia Muscolare Spinale - SMA Carrier Test (test postnatale)
Disomia uni parentale - Family Test (prezzo da moltiplicare per 3 campioni)
Distrofia Miotonica - Malattia di Steinert (DMPK)
Distrofia Muscolare DMD/DMB - Principali delezioni (test prenatale)
Distrofia Muscolare DMD/DMB - MLPA test (test postnatale)
Emocromatosi (3 mutazioni) - HFE (C282Y, S65C, H63D)
Fibrosi Cistica (34 mutazioni)
Fibrosi Cistica (139 mut. Europe) - Tecnologia NGS CE-IVD
Fibrosi Cistica (152 mut. Europe di cui 25 Italiane) - NGS CE-IVD
Fibrosi Cistica - sequenziamento completo del gene CFTR
Microdelezioni Cromosoma Y
Sordità congenita (GJB2/CX26) - Principali mutazioni
Sordità congenita (GJB6/CX30) - Intero gene
Talassemia Beta - Screening 23 mutazioni italiane
X-Fragile (FRAXA)
X-Fragile (FRAXE)
FMR1 (FRAXA) Long-range PCR

Oncologia molecolare - test predittivi

APC Analisi di Mutazione del gene (Poliposi Adenomatosa Familiare - FAP)
BRCA1 Analisi di sequenza del gene (predisposizione tumore mammella/ovaio)
BRCA2 Analisi di sequenza del gene (predisposizione tumore mammella/ovaio)

Genetica cardiovascolare

FATTORE II o gene protrombina
FATTORE V di LEIDEN
FATTORE V mutazione Y1702C
FATTORE V mutazione H1299R
FATTORE V mutazione Cambridge
FATTORE XIII, F13A1 mutazione V34L
HPA
MTHFR
Pannello Trombofilia 4 Mutazioni: Fattore V di Leiden; Fattore II; MTHFR C677T; MTHFR A1298C.
Pannello Trombofilia 5 Mutazioni: Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II.
Pannello Trombofilia 15 Mutazioni: Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II; β Fibrinogeno; PAI-1; Fattore XIII; HPA; ACE; ApoE; ApoB; AGT; MTHFR C677T e A1298C.

Infertilità femminile, abortività ricorrente, menopausa precoce

Cariotipo su sangue periferico
Cariotipo su sangue periferico (pannello di coppia)
FSHR (Recettore FSH)
GALT gene
HLA-G

INIBINA B

Ormone Anti-Mulleriano (AMH)

X-Fragile (FRAXA)

X-Fragile (FRAXE)

Pannello Trombofilia 4 Mutazioni: Fattore V di Leiden; Fattore II; MTHFR C677T; MTHFR A1298C.

Pannello Trombofilia 5 Mutazioni: Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II.

Pannello Trombofilia 15 Mutazioni: Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II; β Fibrinogeno; PAI-1; Fattore XIII; HPA; ACE; ApoE; ApoB; AGT; MTHFR C677T e A1298C.

Infertilità maschile

Fibrosi Cistica (34 mutazioni)

Fibrosi Cistica (139 mutazioni Europe) - NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica (152 mut. Europe con 25 Italiane) - NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica - sequenziamento completo del gene CFTR

FISH su liquido seminale

Microdelezioni del Cromosoma Y

TUNEL Test (Test di Frammentazione DNA Spermatico/Test di Apoptosi)

Hpv + citologia

HPV Screening Alto Rischio (CE-IVD)

HPV Tipizzazione Alto Rischio (CE-IVD)

HPV Screening tutti i genotipi virali

HPV Tipizzazione di tutti i tipi virali

Istocompatibilità - HLA

HLA (locus B27) Tipizzazione

HLA (locus B51) Tipizzazione

HLA I Classe (A, B, C)

HLA I (singolo locus)

HLA II Classe (loci DQB1, DRB1)

HLA II (singolo locus)

HLA I Classe (A, B, C) e HLA II Classe (DQB1, DRB1)

Analisi qualitativa in PCR Real Time

Candida albicans*

Chlamydia trachomatis*

Mycoplasma genitalium*

Mycoplasma hominis*

Neisseria gonorrhoeae*

Staphylococcus saprophyticus*

Streptococcus agalactiae*

Toxoplasma gondii*

Trichomonas vaginalis*

Ureaplasma parvum*

Ureaplasma urealyticum*