

Il più avanzato test del cariotipo fetale molecolare



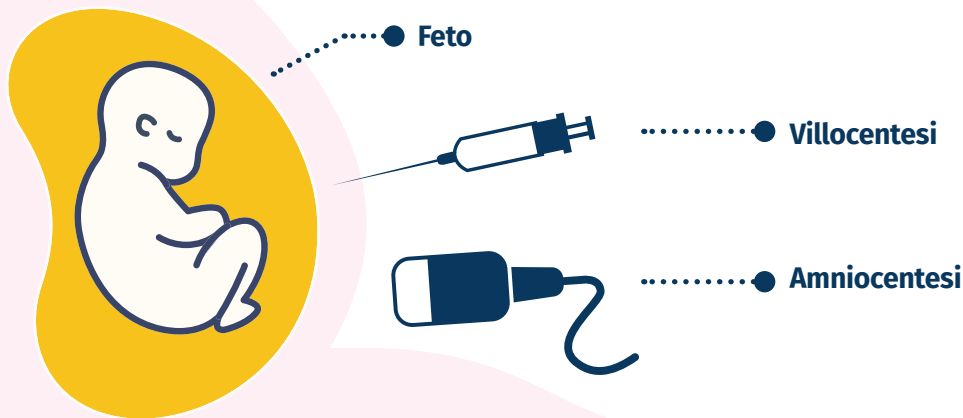
KARYOADVANCE
ADVANCED FETAL KARYOTYPING

www.karyoadvance.it

IL CARIOTIPO FETALE

L'indagine citogenetica fetale (o **cariotipo**) è stata tradizionalmente eseguita su coltura di cellule fetali presenti nel liquido amniotico, e prelevate mediante amniocentesi, oppure nei villi coriali, prelevate mediante villocentesi.

La sua finalità è lo **studio dell'assetto cromosomico fetale**, al fine di evidenziare la presenza di eventuali anomalie cromosomiche, sia numeriche (quali trisomie, monosomie e presenza di un marcatore), che strutturali (traslocazioni, delezioni ed inversioni). Le malattie provocate dalle anomalie cromosomiche sono tra le più importanti cause di abortività, di morte fetale o malformazioni congenite.



I LIMITI DEL CARIOTIPO FETALE MEDIANTE TECNICHE DI CITOGENETICA "CLASSICA"

La determinazione del cariotipo fetale utilizzando tecniche di **citogenetica "classica"**, comportano la **cultura delle cellule fetali** presenti nel liquido amniotico o nei villi coriali e successiva analisi al microscopio dei cromosomi in metafase. Tale procedura è caratterizzata da **difficoltà tecniche e limiti diagnostici**:

- **Lunghi tempi di attesa per ottenere i risultati:** Le colture cellulari impongono lunghi tempi di attesa (15-20 giorni), necessari per lo sviluppo delle colonie di cellule fetali.
- **Rischio di mancanza di crescita della coltura:** A volte è possibile che le cellule poste in coltura non crescano adeguatamente, con conseguente **impossibilità di pervenire ad una diagnosi**. Questo problema è ben conosciuto, sebbene non sia molto frequente; avviene infatti **1 volta su 500** in caso di cariotipo da liquido amniotico e **1 volta su 100** in caso di cariotipo da villi coriali.
- **Limiti di risoluzione:** l'esame standard non riesce ad evidenziare le anomalie strutturali inferiori a **10 Mb**. Quindi, le patologie derivanti da alterazioni cromosomiche submicroscopiche (microdelezioni o microduplicazioni), il più delle volte sfuggono alla diagnosi.
- **Necessità di approfondimenti diagnostici di 2° livello:** in alcuni casi si riscontrano anomalie cromosomiche particolari di cui non si conosce l'espressività fenotipica. Si tratta il più delle volte di piccoli porzioni cromosomiche soprannumerarie (*markers*), oppure anomalie cromosomiche strutturali come inversioni o traslocazioni, apparentemente bilanciate. In tali casi si richiede l'indagine sui genitori al fine di accertare se in uno di loro sia presente la stessa anomalia. Qualora ci si trovasse di fronte ad una mutazione "de novo" avvenuta nel feto, non si riuscirebbe a stabilire se nelle suddette anomalie strutturali vi sia stata perdita (delezione) o guadagno (duplicazione) di materiale genetico.
- **Possibilità di artefatti "in vitro":** il più delle volte riferibili a pseudomosaicismi. Questo può avvenire nel 2-3% delle colture.



 **KARYOADVANCE** è un avanzato test molecolare che, utilizzando tecnologie di ultima generazione totalmente automatizzate, permette di determinare il cariotipo fetale con elevata accuratezza e risoluzione.

I VANTAGGI

Non necessità di coltura cellulare

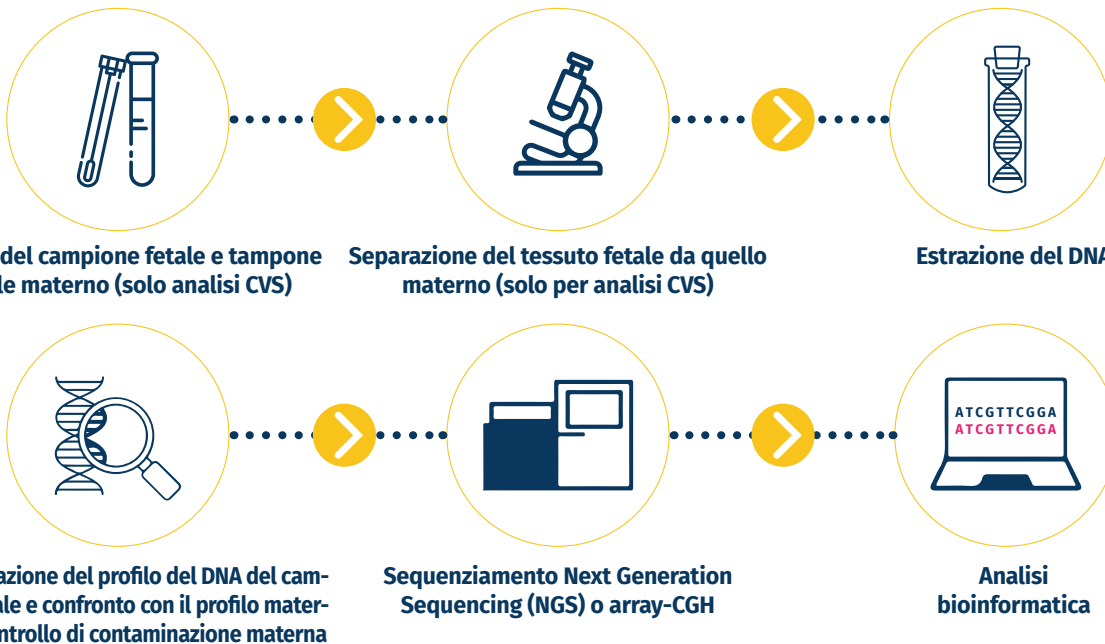
- Eliminazione del rischio di pervenire ad una **assenza di risultato per mancata crescita cellulare**
- Sensibile riduzione dei **tempi di refertazione (2-3 gg)**, invece che 15-20 gg;
 - Riduzione dell'ansietà della gestante;
 - Gestione in largo anticipo un'eventuale intervento terapeutico, in caso di risultato patologico.

Maggiore risoluzione e precisione

- Risoluzione molto più elevata (circa **100 volte**) rispetto al cariotipo citogenetico.
- Possibilità di identificazione di un gruppo di sindromi causate da **microdelezione / microduplicazione cromosomica** (es. **Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Williams, Sindrome di Prader-Willi/ Angelman**, etc.), non evidenziabili tramite tecniche di citogenetica "classica", aumentando notevolmente la sensibilità dell'esame.
- Possibilità di valutazione di **copy number variations (CNVs)** in geni descritti nel database OMIM.
- Possibilità di definire con precisione, mediante una **sofisticata analisi bioinformatica**, la regione genomica alterata, e quindi anche i geni in essa contenuti, permettendo di prevedere le **conseguenze cliniche** prodotte dall'anomalia cromosomica riscontrata.

TECNOLOGIA AVANZATA CHE FA LA DIFFERENZA

Avanzata tecnologia di ultima generazione e sofisticata analisi bioinformatica, permettono la determinazione del cariotipo fetale molecolare ad elevata risoluzione, in tempi rapidi e senza la necessità di eseguire la coltura cellulare delle cellule fetali



RISULTATI



Il test **ha rilevato la presenza di una anomalia cromosomica fetale.**



Il test **NON ha rilevato alcuna anomalia cromosomica fetale**, nei limiti della metodica utilizzata.



Con questo test non è possibile rilevare anomalie cromosomiche strutturali bilanciate, aneuploidie a mosaico di basso grado (<10%), poloploidie, disomia uniparentale, mutazioni puntiformi e difetti di metilazione

INDICAZIONI AL TEST



CONSIGLIATO

In tutte le gravidanze,
sia ad alto che a basso rischio



FORTEMENTE RACCOMANDATO

- Difetti dello sviluppo fetale evidenziati tramite ecografia, riconducibili ad una patologia cromosomica, il cui cariotipo tradizionale è però risultato normale;
- Feto con anomalie cromosomiche individuate attraverso l'analisi citogenetica tradizionale (riarrangiamenti sbilanciati, riarrangiamenti de novo apparentemente bilanciati e markers).

PROCEDURA PER ESEGUIRE IL TEST



1

Ordine del kit



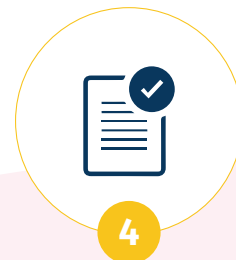
2

Prelievo del campione



3

Spedizione



4

Ricezione del referto

Il kit contiene le provette idonee alla spedizione del materiale prelevato. Si consiglia di collocare il campione nella provetta in dotazione. In caso di ritardo nell'invio, refrigerare il campione a 4°C

Laboratorio ad elevata specializzazione di rilevanza internazionale, centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare.

Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva nella genetica sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca, si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traduce in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia**
(due sedi: Milano e Roma)



Professionisti con oltre 20 anni di esperienza in genetica e biologia molecolare



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi all'anno



Refertazione rapida



Disponibilità su tutto
il **territorio italiano**



Dipartimento
dedicato alla **ricerca**



Partnership internazionali
e con aziende farmaceutiche.



Team di medici
genetisti



LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020

Milano: Viale L. Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330

E-mail: info@genomicalab.it - www.genomicalab.it

SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162

Pec: info@pec.genomicalab.it

P. IVA e C.F.: 14554101007 - REA: RM - 1530210

