

**Cariotipo fetale  
molecolare su  
tessuto abortivo  
mediante  
tecnica NGS**

[www.pocadvance.it](http://www.pocadvance.it)

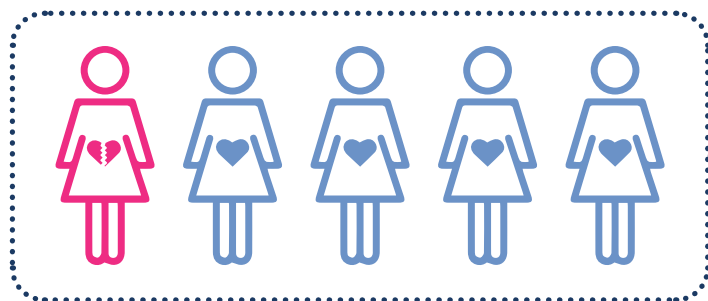


**POCADVANCE**  
NGS-BASED POC KARYOTYPING



# POCADVANCE

## L'ABORTO SPONTANEO



1 su 5

Gravidanze terminate  
per aborto spontaneo

L'aborto spontaneo è la complicanza più comune durante le prime fasi della gravidanza e si verifica in circa il **15–25%** delle gravidanze clinicamente diagnosticate, la maggior parte delle quali nel primo trimestre di gestazione.

Esistono molte cause note e fattori di rischio per l'aborto spontaneo ma circa il 60% dei casi ha origine da anomalie cromosomiche <sup>1,2</sup>. La **diagnosi di un'anomalia cromosomica** come causa dell'aborto spontaneo **fornisce importanti informazioni per la previsione del rischio di ricorrenza** e aiuta a identificare riarrangiamenti cromosomici familiari che possono predisporre le coppie ad aborti ricorrenti o alla nascita di bambini con anomalie congenite e/o disabilità intellettiva.

Nel 2016 l'ACOG (American College of Obstetricians and Gynecologists) e la Society for Maternal-Fetal Medicine hanno raccomandato la ricerca di anomalie cromosomiche sulla placenta, sul liquido amniotico e sul **prodotto del concepimento** nei casi di **morte fetale intrauterina** e di **mortalità perinatale** <sup>3</sup>.

1 **S. D'ippolito** et al., 2017

2 JA Rosenfeld et al., 2015

3 Committee Opinion No. 581, 2016



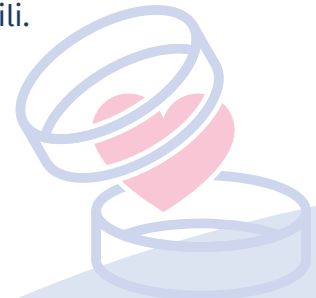
# POCADVANCE

## DETERMINAZIONE DEL CARIOTIPO MEDIANTE TECNICHE DI CITOGENETICA "CLASSICA"

La determinazione del cariotipo da tessuto abortivo viene comunemente eseguita utilizzando tecniche di **citogenetica tradizionale**, che comportano la **coltura delle cellule fetali** presenti nel campione e successiva l'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 molto frequente; avviene infatti in circa il **30-50%** delle colture da tessuto abortivo. La elevata frequenza di fallimento delle colture dipende dal fatto che per eseguire una analisi del cariotipo con tecniche tradizionali è necessario disporre di cellule viventi, in grado di dividersi una volta messe in coltura. Ciò non è sempre possibile in caso di analisi su tessuto abortivo, che contiene la quasi totalità di cellule non viventi.
- **Rischio di contaminazione con cellule materne:** il tessuto abortivo è ottenuto mediante revisione della cavità uterina, per cui in tale campione sono presenti anche cellule materne, che potrebbero crescere in coltura cellulare, in competizione con le cellule fetali. Per cui, quando si esegue un cariotipo citogenetico da tessuto abortivo e si ottiene come esito "*cariotipo femminile normale*", non è mai possibile avere la certezza di aver esaminato le cellule fetali o le cellule materne, che in coltura sono indistinguibili.





# POCADVANCE



POCADVANCE è un avanzato test molecolare che permette di determinare il cariotipo da tessuto abortivo, con elevata efficienza ed affidabilità, utilizzando tecnologie di sequenziamento di ultima generazione (**Next Generation Sequencing - NGS**).



POCADVANCE è in grado di fornire informazioni sulle possibili cause di un aborto spontaneo, con l'obiettivo di aiutare la coppia nella pianificazione familiare.

## I VANTAGGI

### ✓ Non necessità di coltura cellulare

- Rischio di non pervenire ad una diagnosi conclusiva estremamente ridotto
- Sensibile riduzione dei **tempi di refertazione (5-7 gg)**
- Esclusione del rischio derivante dalla crescita in coltura di **cellule materne invece che quelle fetali**

### ✓ Elevata affidabilità dei risultati

**Verifica dell'origine fetale:** Determinazione del profilo del DNA del campione estratto dal tessuto abortivo e successivo confronto con quello materno per verificare l'**origine fetale** del DNA sottoposto all'analisi del cariotipo molecolare

### ✓ Maggiore risoluzione

L'analisi molecolare ha una risoluzione di **6Mb**, molto più elevata rispetto al cariotipo citogenetico (10-15 Mb)



# POCADVANCE

## TECNOLOGIA AVANZATA CHE FA LA DIFFERENZA



**Raccolta del campione  
fetale e materno  
(tamponi buccali)**



**Separazione del  
tessuto fetale  
da quello materno**



**Estrazione del  
DNA**



**Determinazione  
del profilo del DNA  
del campione POC  
e confronto con il  
profilo materno**



**Sequenziamento  
Next Generation  
Sequencing (NGS)**



**Analisi del DNA  
fetale ed analisi  
bioinformatica**



# POCADVANCE

## CHE RISULTATI FORNISCE IL TEST



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.



*i*

Con questo test non è possibile rilevare anomalie cromosomiche strutturali bilanciate e potrebbe non rilevare: aneuploidia mosaico di basso grado, set cromosomici triploidi/tetraploidi, disomia uniparentale, delezioni o duplicazione al di sotto delle 6 Mb.



# POCADVANCE

## INDICAZIONI AL TEST

### ✓ CONSIGLIATO

- \* Donne che hanno avuto un aborto spontaneo

### ✓ FORTEMENTE RACCOMANDATO

- \*\* Donne che hanno avuto aborti ripetuti
- \*\*\* Donne che hanno avuto aborti durante una terapia di procreazione assistita

## PROCEDURA PER ESEGUIRE IL TEST



1

**Ordine del kit**



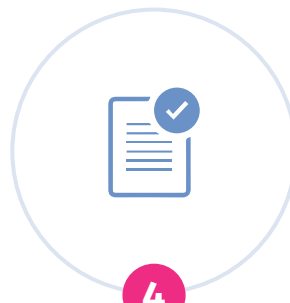
2

**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 e riempire con soluzione salina.

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:  
**5 giorni**



Team di medici **genetisti**



**Disponibilità** su tutto il **territorio italiano**



**Dipartimento** dedicato alla **ricerca**



**Partnership internazionali** e con aziende farmaceutiche.



## LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
Milano: Viale Luigi Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330  
info@pec.genomicalab.it - [www.genomicalab.it](http://www.genomicalab.it)

## SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
info@pec.genomicalab.it  
P. IVA e C.F. : 14554101007 - REA: RM - 1530210