



Analisi multigenica su tessuto abortivo mediante tecnologia NGS di ultima generazione



Identifica determinanti genetici associati ad abortività spontanea ricorrente non cromosomica

www.pocadvance.it



POCADVANCE

Tissue Genetics



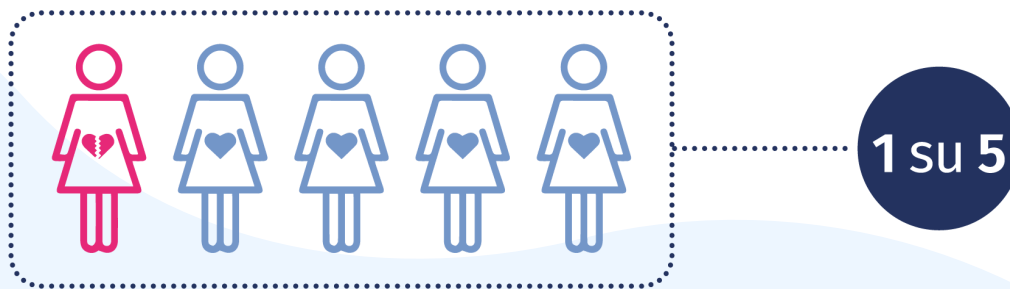
INQUADRAMENTO CLINICO

L'**aborto spontaneo** è la complicanza più frequente delle fasi iniziali della gravidanza, con un'incidenza stimata tra il **15 e il 25%** delle gravidanze clinicamente diagnosticate.

Nella grande maggioranza dei casi, l'evento è riconducibile ad **anomalie cromosomiche**¹⁻² del prodotto del concepimento (POC), e in questi contesti l'analisi citogenetica o citogenomica sul POC fornisce una risposta clinicamente conclusiva.

Ma cosa accade quando quella risposta non arriva?

Circa il **40%** degli eventi abortivi rimane **senza una causa identificata**. Eppure, spesso, una causa esiste: **varianti patogenetiche** in geni coinvolti nell'**impianto embrionale**, nella **formazione e funzione placentare**, nella **tolleranza immunologica materno-fetale** e nello **sviluppo embrionale precoce** possono rappresentare determinanti genetici **predisponenti ad abortività ricorrente** che sfuggono alle indagini convenzionali.



¹ D'Ippolito S. et al., 2017

² Rosenfeld J.A. et al., 2015



POCADVANCE

Tissue Genetics

IL TEST POCADVANCE TISSUE GENETICS

POCADVANCE TISSUE GENETICS è un test multigenico basato su Next-Generation Sequencing (NGS) che investiga determinanti genetici associati ad **abortività spontanea ricorrente non attribuibile ad anomalia cromosomica**.

Finalità Principali

POCADVANCE TISSUE GENETICS consente un approfondimento molecolare mirato delle **cause genetiche** predisponenti ad abortività ricorrente. Il test è progettato per:

- indagare **cause genetiche** correlate ad **aborti spontanei ripetuti e/o fallimenti di impianto** (FIVET/ICSI);
- fornire informazioni utili alla valutazione del **rischio riproduttivo** e al **counseling** della coppia;
- approfondire casi in cui l'esame citogenetico/citogenomico sul POC abbia **escluso una causa cromosomica** dell'aborto.



DUE LIVELLI DI APPROFONDIMENTO

FOCUS

Analisi mirata di **19 geni** per i quali varianti patogenetiche risultano associate ad **abortività spontanea ricorrente** non cromosomica.

| Geni Analizzati | | | |
|-----------------|--------|--------|--------|
| NLRP7 (NALP7) | KHDC3L | SYCP3 | HLA-G |
| WNT6 | CEP250 | CGB | NLRP10 |
| PROKR1 | FOXP3 | OSBPL5 | C4BPA |
| ANXA5 | CD46 | REC114 | FOXD1 |
| NLRP5 | PADI6 | TLE6 | |

EXOME

Clinical Exome Sequencing: sequenziamento delle regioni esoniche di circa **7.000 geni**, includendo geni noti per essere associati ad abortività spontanea e fenotipi correlati.

Implicazione Clinica

L'identificazione di una **variante patogenetica** in uno dei geni analizzati è indicativa di un possibile determinante genetico associato all'abortività spontanea ricorrente e può supportare una pianificazione riproduttiva più consapevole e un counseling personalizzato.



TECNOLOGIA: ALTA RISOLUZIONE E BIOINFORMATICA AVANZATA



Raccolta del POC fetale
e del campione materno



Isolamento
del DNA



Sequenziamento
NGS



Analisi
bioinformatica



Ricezione del
referto

Caratteristiche dell'analisi:

- ➔ **FOCUS:** sequenziamento completo degli esoni (whole exon sequencing) dei geni del pannello
- ➔ **EXOME:** Clinical Exome Sequencing (~7.000 geni)
- ➔ Pipeline avanzata per **identificazione**, **annotazione** e **prioritizzazione** delle varianti



RISULTATI DEL TEST



POSITIVO

Variante patogenetica rilevata.

Il significato clinico deve essere interpretato nel contesto di:

- ➔ storia riproduttiva e clinica
- ➔ dati laboratoristici/strumentali
- ➔ risultati dell'analisi citogenetica/citogenomica



NEGATIVO

Variante patogenetica non rilevata.

Non esclude una base genetica: possono essere coinvolti:

- ➔ geni non inclusi nel pannello (livello FOCUS)
- ➔ varianti in regioni non investigate o non pienamente valutabili
- ➔ determinanti multifattoriali non genetici





POCADVANCE

Tissue Genetics

INDICAZIONI AL TEST

Il test è indicato in particolare nei seguenti contesti clinici:

- ✓ Aborto spontaneo con **esito negativo** all'analisi citogenetica/citogenomica del POC
- ✓ **storia di abortività ricorrente** senza causa cromosomica identificata;
- ✓ perdite gestazionali ripetute in assenza di spiegazione clinica esaustiva.



POCADVANCE

Tissue Genetics

COME RICHIEDERE IL TEST



Richiesta
del kit



Compilazione della
documentazione
contenuta nel kit



Raccolta del
campione



Spedizione
del campione



Ricezione del
referto

Campioni richiesti:

1

Tessuto abortivo

2

Tampone buccale materno

Note per la gestione del campione: il tessuto deve essere collocato nella provetta in dotazione e conservato in soluzione salina. In caso di ritardo nell'invio, si raccomanda la refrigerazione a +4 °C.

Tempi di refertazione



15 giorni

Genomica è un laboratorio e centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare, attivo sia nell'applicazione clinica che nella ricerca. Si avvale di professionisti con esperienza più che ventennale e di tecnologie avanzate, con l'obiettivo di offrire prestazioni diagnostiche sempre più accurate e accessibili.



Disponibilità su
**tutto il territorio
italiano**



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



100.000 analisi
all'anno



Dipartimento
dedicato alla **ricerca**



Team di specialisti in
genetica medica



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

LABORATORI E STUDI MEDICI



Roma: Via Arduino 38 - 00162 Tel.: 06.21115020
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

Visita il sito
dedicato al test

