

Cariotipo fetale molecolare su tessuto abortivo mediante tecnica Next Generation Sequencing



*Identifica le cause cromosomiche
di abortività*

www.pocadvance.it



POCADVANCE

Tissue Karyo



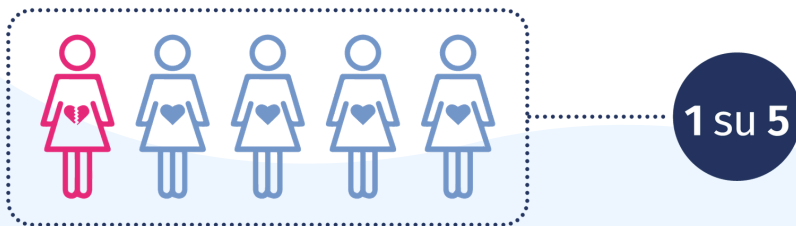
INQUADRAMENTO CLINICO: ABORTO SPONTANEO E RAZIONALE DIAGNOSTICO

L'aborto spontaneo rappresenta la complicanza più frequente del primo trimestre di gravidanza, con un'incidenza stimata tra il **15%** e il **25%** delle gravidanze clinicamente riconosciute.

Sebbene i fattori eziologici siano molteplici, circa il **60%** dei casi è riconducibile ad **anomalie cromosomiche** del prodotto del concepimento (POC).¹⁻²

L'identificazione di un'anomalia cromosomica come causa dell'evento abortivo riveste un elevato valore clinico: consente di **stimare il rischio di ricorrenza** e di individuare eventuali **riarrangiamenti cromosomici** familiari che possono predisporre la coppia ad abortività ricorrente o alla nascita di nati affetti da **malformazioni congenite** e/o **disabilità intellettiva**.

In questo contesto, l'American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) e la Society for Maternal-Fetal Medicine raccomandano, già dal 2016, di eseguire l'**analisi cromosomica** su tessuto placentare, liquido amniotico o **prodotto del concepimento** in tutti i casi di **morte fetale intrauterina** o **mortalità perinatale**.³



¹ D'Ippolito S. et al., 2017

² Rosenfeld J.A. et al., 2015

³ Committee Opinion No. 581, 2016



POCADVANCE

Tissue Karyo

IL TEST POCADVANCE TISSUE KARYO

POCADVANCE TISSUE Karyo è un test genetico avanzato che consente di determinare il **cariotipo molecolare** direttamente da **tessuto abortivo** (prodotto del concepimento - **POC**).

Il test si avvale di tecnologie di sequenziamento massivo parallelo (**Next Generation Sequencing - NGS**) ad alta sensibilità e risoluzione, permettendo di rilevare **alterazioni cromosomiche** fetali potenzialmente responsabili dell'evento abortivo.



L'obiettivo clinico primario è fornire informazioni geneticamente rilevanti sulle cause dell'aborto, a supporto della consulenza genetica riproduttiva e della pianificazione familiare della coppia.





POCADVANCE

Tissue Karyo

VANTAGGI RISPETTO ALLE METODICHE TRADIZIONALI

POCADVANCE TISSUE Karyo supera alcune delle principali limitazioni del cariotipo citogenetico classico, offrendo vantaggi tecnici e clinici significativi:

- ➔ **Nessuna coltura cellulare richiesta**
elimina il rischio di **mancata crescita cellulare** e di risultati non conclusivi, frequente criticità delle metodiche convenzionali.
- ➔ **Esclusione della contaminazione materna**
la verifica dell'origine fetale del DNA viene effettuata mediante confronto tra il profilo genetico del campione POC e quello materno, garantendo la **specificità** dell'analisi.
- ➔ **Alta risoluzione**
il cariotipo molecolare NGS consente di rilevare sindromi da microdelezione e microduplicazione di dimensioni **superiori a 1 Mb**, rispetto alla soglia di 10–15 Mb del cariotipo citogenetico tradizionale.
- ➔ **Rapidità di refertazione**
risultati disponibili in circa **5 giorni lavorativi**.



POCADVANCE

Tissue Karyo

TECNOLOGIA: ALTA RISOLUZIONE E BIOINFORMATICA AVANZATA



**Raccolta del POC fetale
e del campione materno**



**Estrazione
del DNA**



**Sequenziamento
NGS**



**Analisi
bioinformatica**



**Ricezione del
referto**



POC ADVANCE

Tissue Karyo

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI



POSITIVO

Alterazione cromosomica rilevata.

È stata individuata un'anomalia cromosomica numerica o strutturale nel cariotipo fetale.



NEGATIVO

Nessuna alterazione cromosomica rilevata.

Il test non ha evidenziato anomalie cromosomiche; l'assetto fetale risulta compatibile con un cariotipo euploide.





POCADVANCE

Tissue Karyo

INDICAZIONI AL TEST

POCADVANCE Tissue Karyo è indicato nelle seguenti condizioni cliniche:

- ✓ **aborto spontaneo**, in donne che desiderino una caratterizzazione genetica del prodotto del concepimento;
- ✓ anamnesi di **abortività ricorrente**;
- ✓ perdite gestazionali ripetute in assenza di spiegazione clinica esaustiva.



POCADVANCE

Tissue Karyo

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



5 giorni lavorativi

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

