



GENOMICA
Next Generation Genetics

**Test non invasivo su sangue materno
per l'identificazione delle cause
genetiche di abortività spontanea
ricorrente non cromosomica**

— — — — —
*Analisi del DNA fetale libero
circolante (cfDNA) mediante NGS*



POCADVANCE

cfDNA Genetics

www.pocadvance.it





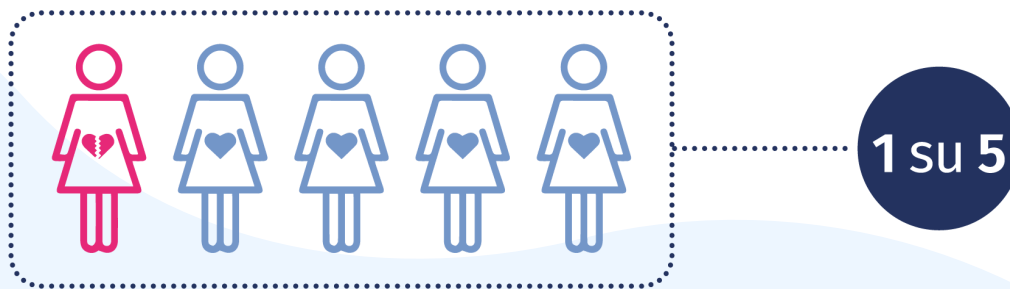
INQUADRAMENTO CLINICO

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



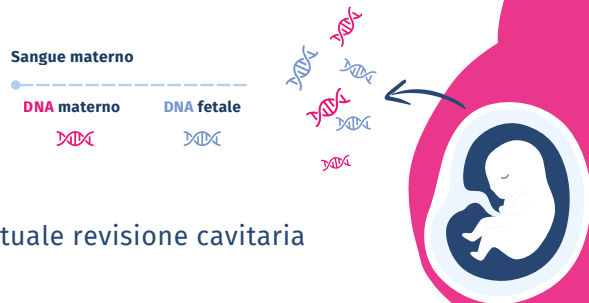
POCADVANCE cfDNA Genetics

IL TEST POCADVANCE cfDNA GENETICS

POCADVANCE cfDNA GENETICS è un test genetico **non invasivo** che, attraverso l'analisi del **DNA fetale libero (cfDNA)** da un campione di sangue della gestante, investiga determinanti genetici associati ad **abortività spontanea ricorrente non attribuibile ad anomalia cromosomica**.

Vantaggi dell'analisi su cfDNA

- ✓ **Non invasivo:** eseguibile con semplice prelievo ematico materno
- ✓ **Tempistica clinicamente utile:** eseguibile prima di eventuale revisione cavitaria
- ✓ **Applicabile anche precocemente:** potenzialmente eseguibile nelle **fasi iniziali** della gestazione (≥ 5 settimane)



IL DNA FETALE LIBERO CIRCOLANTE (cfDNA): RAZIONALE

Durante la gravidanza, la placenta rilascia fisiologicamente frammenti di DNA nel circolo materno (apoptosi), a partire circa dalla **5ª settimana di gestazione**. Questo materiale è definito **DNA fetale libero circolante (cfDNA)**. In prossimità di un evento abortivo, il tessuto placentare può continuare a rilasciare cfDNA nel sangue materno, rendendo possibile l'esecuzione di indagini **non invasive** nell'immediatezza della diagnosi ecografica di interruzione spontanea di gravidanza, con l'obiettivo di ottenere informazioni utili sul possibile contributo genetico.



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.



POCADVANCE

cfDNA Genetics

TECNOLOGIA: ALTA RISOLUZIONE E BIOINFORMATICA AVANZATA



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



POCADVANCE cfDNA Genetics

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

cfDNA Genetics

INDICAZIONI AL TEST

POCADVANCE cfDNA GENETICS è indicato in particolare nei seguenti contesti:

- ✓ **aborto spontaneo** in atto (sacca anembrionale, assenza di attività cardiaca, aborto in evoluzione) in cui si voglia avviare l'indagine in modo non invasivo e tempestivo;
- ✓ **storia di abortività ricorrente** senza causa cromosomica identificata;
- ✓ **perdite gestazionali ripetute** in assenza di spiegazione clinica esaustiva.



POCADVANCE

cfDNA Genetics

COME RICHIEDERE IL TEST



Richiesta
del kit



Compilazione della
documentazione
contenuta nel kit



Raccolta del
campione



Spedizione
del campione



Ricezione del
referto

Tempistica del prelievo

Il prelievo ematico va eseguito **il prima possibile** dopo la conferma ecografica di interruzione della gravidanza e **prima** di eventuale revisione cavitaria; in alternativa **entro 24 ore** dall'espulsione del prodotto del concepimento.

Il test è eseguibile in caso di **gravidanze singole o gemellari** (monozigotiche o dizigotiche) con **≥ 5 settimane** di gestazione.

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

