



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



POCADVANCE
NGS-BASED POC KARYOTYPING

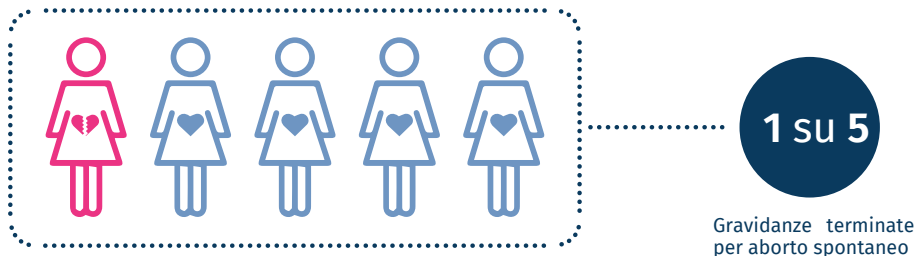
TISSUE



POCADVANCE

TISSUE

L'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 cromosomiche¹⁻². 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** ³.

1. D'ippolito et al., 2017

2. JA Rosenfeld et al., 2015

3. Committee Opinion No. 581, 2016



POCADVANCE

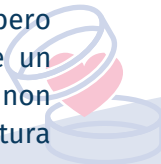
TISSUE

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. L'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

TISSUE



POCADVANCE

TISSUE

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

TISSUE

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

TISSUE

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 con-
fronto con il profilo materno**



**Sequenziamento Next
Generation Sequencing
(NGS)**



**Analisi del DNA fetale ed
analisi bioinformatica**



POCADVANCE

TISSUE

CHE RISULTATI FORNISCE IL TEST



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



Il test **NON ha rilevato la presenza di una 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 di 6 Mb.



POCADVANCE

TISSUE

INDICAZIONI AL TEST

✓ CONSIGLIATO

- * Donne che hanno avuto un aborto spontaneo (sacche anembrionali, mancanza di battito cardiaco fetale o aborti in evoluzione).

✓ FORTEMENTE RACCOMANDATO

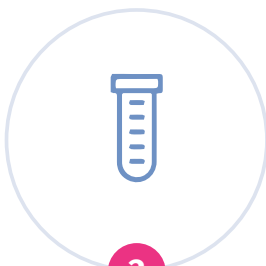
- ** Donne che hanno avuto aborti ripetuti
- *** Donne che hanno avuto aborti durante un trattamento di procreazione medicalmente assistita.

PROCEDURA PER ESEGUIRE IL TEST



1

Ordine del kit



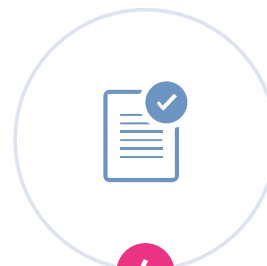
2

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 ultraventennale 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)



100.000 analisi all'anno



Disponibilità su tutto il territorio italiano



Partnership internazionali e con aziende farmaceutiche.



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



Refertazione rapida



Dipartimento dedicato alla **ricerca**



Team di medici **genetisti**



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



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

