

**Un test innovativo per l'identificazione
delle cause genetiche di aborto
mediante analisi del DNA fetale libero
nel sangue materno**



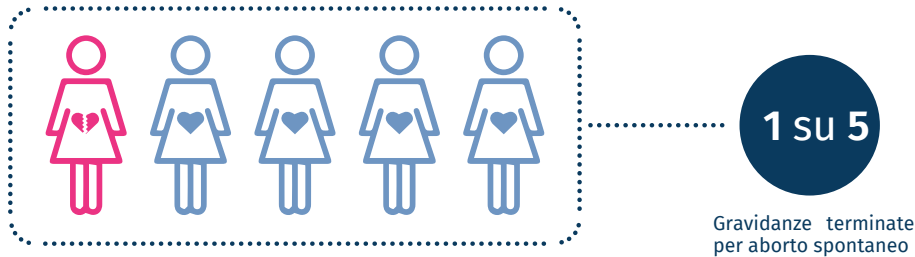
POCADVANCE **cfDNA**
cfDNA -BASED POC KARYOTYPING



POCADVANCE

cfDNA

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

cfDNA

È un avanzato test molecolare che permette di determinare il cariotipo del **prodotto di concepimento (POC)**, analizzando il **DNA fetale libero** da un campione di sangue della gestante, utilizzando tecnologie di sequenziamento di ultima generazione (**Next Generation Sequencing - NGS**). La sua finalità è l'identificazione di anomalie cromosomiche di tipo numerico o alterazioni cromosomiche strutturali fetali, causa di aborto spontaneo.

Sangue Materno

DNA Fetale DNA Materno



Durante la gravidanza la placenta, attraverso un processo fisiologico chiamato apoptosi, rilascia frammenti di DNA nel sangue materno a partire dalla 5a settimana di gestazione. Tale DNA è denominato anche DNA fetale libero circolante (cfDNA).

Nella fase di aborto, il tessuto placentare continua a rilasciare cfDNA nel circolo sanguigno materno, rendendo possibile l'esecuzione di indagini non invasive nell'immediatezza dell'interruzione spontanea di gravidanza rilevata dall'ecografia, ottenendo preziose informazioni sulle cause genetiche dell'aborto.



POCADVANCE

cfDNA

I VANTAGGI

POCADVANCE cfDNA è in grado di fornire informazioni sulle possibili cause genetiche di un aborto spontaneo, con l'obiettivo di aiutare la coppia nella pianificazione familiare con una specifica consulenza genetica riproduttiva.

✓ Analizza il cfDNA

- Test eseguito in maniera non invasiva, mediante il prelievo di un campione ematico della gestante;
- Risultati nell'immediatezza dell'aborto spontaneo, prima di eseguire il curetage;
- Test eseguibile anche in fasi molto precoci dell'aborto.

✓ Non necessità di coltura cellulare del tessuto abortivo

- Rischio ridotto di non pervenire ad una diagnosi conclusiva;
- Sensibile riduzione dei **tempi di refertazione (3-5 gg)**;
- Esclusione del rischio derivante dalla **mancaza di crescita** della coltura cellulare o dalla crescita in coltura di **cellule materne invece che quelle fetali**, con conseguente impossibilità di pervenire ad una diagnosi.

✓ Elevata affidabilità dei risultati

- Esclusione del rischio derivante dalla crescita in coltura di cellule materne invece che quelle fetali, con conseguente impatto sull'affidabilità dei risultati.
Qualità del cariotipo molecolare con tecnica NGS.

✓ Maggiore risoluzione

L'analisi molecolare ha una risoluzione di **5 Mb**, molto più elevata rispetto al cariotipo citogenetico (10-15 Mb)



POCADVANCE

cfDNA

TECNOLOGIA AVANZATA CHE FA LA DIFFERENZA



**Prelievo del
campione ematico**



**Isolamento del cfDNA
FF>1%**



**Sequenziamento
Next Generation
Sequencing (NGS)**



Analisi bioinformatica



**Ricerca di aneuploidie ed
alterazioni cromosomiche
strutturali fetali**



POCADVANCE cfDNA

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.



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 5 Mb.



POCADVANCE

cfDNA

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 (3-5 gg)

Il prelievo ematico deve essere eseguito immediatamente dopo la conferma dell'interruzione della gravidanza, e comunque prima di eseguire il curetage, oppure **entro 24h** dall'espulsione del prodotto del concepimento. Il test può essere eseguito in caso di aborti spontanei di gravidanze singole o gemellari, monozigotiche o dizigotiche, con almeno **5 settimane** di gestazione.

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

