



IL TEST PRENATALE NON INVASIVO DI ULTIMA GENERAZIONE



Numero Verde
800 035 807

POWERED BY
illumina



GENOS

Il test per l'analisi del DNA libero circolante di ultima generazione

Genos è il test prenatale non invasivo (NIPT- Non Invasive PrenatalTest) di ultima generazione. È un test di screening che fornisce una risposta sulla possibile presenza di anomalie cromosomiche del feto come la Sindrome di Down e le altre più comuni.

Il test Genos è :

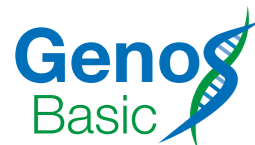
- **rapido** → referto pronto in 5 gg lavorativi
- **affidabile** → specificità e sensibilità > 99%
- **non invasivo e senza rischi per la mamma e per il bambino**
- **eseguito interamente in Italia**
- **rateizzabile in 12 mesi senza interessi**

Genos è certificato ce-ivd (in vitro diagnostics) per l'analisi delle aneuploidie di tutti i cromosomi e delle (micro) delezioni e (micro) duplicazioni parziali.

COSA ANALIZZA

Grazie al test **Genos** è possibile avere diversi livelli di approfondimento dello screening prenatale a seconda delle necessità cliniche.

È possibile scegliere tre tipologie di test come riportato di seguito.



Trisomia 21	Sindrome di Down
Trisomia 18	Sindrome di Edwards
Trisomia 13	Sindrome di Patau
Aneuploidie dei cromosomi sessuali	XXX,XO,XXY,XXY
Analisi sesso fetale	
Gravidanza gemellare	Si
Tecnologia Illumina di ultima generazione	VeriSeq NIPT Solution v2™



Trisomia 21	Sindrome di Down
Trisomia 18	Sindrome di Edwards
Trisomia 13	Sindrome di Patau
Aneuploidie dei cromosomi sessuali	XXX, XO, XXY, XYY
Aneuploidie di tutti cromosomi autosomici (RAAs)	
Analisi sesso fetale	
Gravidanza gemellare	Si
Tecnologia Illumina di ultima generazione	VeriSeq NIPT Solution v2™



Trisomia 21	Sindrome di Down
Trisomia 18	Sindrome di Edwards
Trisomia 13	Sindrome di Patau
Aneuploidie dei cromosomi sessuali	XXX, XO, XXY, XYY
Aneuploidie di tutti cromosomi autosomici (RAAs)	
Delezioni e duplicazioni parziali ≥7Mb (CNVs)	
Analisi sesso fetale	
Gravidanza gemellare	Si
Tecnologia Illumina di ultima generazione	VeriSeq NIPT Solution v2™



LE ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE



Tutti i test Genos analizzano le aneuploidie fetali più frequenti a carico dei cromosomi 21, 18, 13, e dei cromosomi sessuali.

Genos valuta l'eventuale presenza di aneuploidie cromosomiche - condizioni che si verificano quando un individuo presenta un cromosoma in più o in meno rispetto al normale cariotipo umano.

La prevalenza di alcune anomalie cromosomiche comuni, come la Sindrome di Down (trisomia 21) e la Sindrome di Edwards (trisomia 18), aumenta con l'avanzare dell'età materna, in particolare dopo i 35 anni di età, a causa dell'alterazione dei meccanismi di non disgiunzione cromosomica.

Aneuploidie cromosomiche frequenti

Sindrome di Down (o trisomia 21): è la trisomia più frequente alla nascita ed è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 21. È associata a disabilità mentali gravi o moderate.

Sindrome di Edwards (o trisomia 18): è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 18 ed è associata a gravi malformazioni con un elevato rischio di aborto spontaneo e un'aspettativa di vita ridotta.

Sindrome di Patau (o trisomia 13): è causata dalla presenza di una copia in più del cromosoma 13 ed è associata ad un elevato rischio di aborto. I bambini nati con Sindrome di Patau solitamente presentano gravi difetti cardiaci congeniti ed altre patologie; difficilmente sopravvivono oltre il primo anno di vita.

Aneuploidie dei cromosomi sessuali

Sindrome di Turner (45, X0): dovuta alla presenza di un solo cromosoma X nelle donne. I soggetti affetti presentano un fenotipo femminile ma nell'85-90% dei casi non sviluppano o sviluppano solo parzialmente i caratteri sessuali secondari, con conseguente infertilità o menopausa precoce. Possono manifestarsi difetti cardiaci, anomalie renali e bassa statura e disturbi del comportamento.

Sindrome di Klinefelter (47, XXY): dovuta alla presenza di un cromosoma sessuale X in più nei maschi. I soggetti affetti presentano una riduzione dei valori di testosterone, se non trattati precocemente alla pubertà, e possono presentare ipogonadismo ed infertilità. E' presente un rischio aumentato di ritardo del linguaggio e disturbo dell'apprendimento.

Trisomia del cromosoma X (47, XXX): dovuta alla presenza di un cromosoma X in più nelle donne. Non comporta caratteristiche fenotipiche peculiari. Viene riportata spesso un'alta statura proporzionata. Lo sviluppo puberale è normale ma in un terzo dei casi può essere presente ridotta fertilità, dismenorrea e menopausa precoce. In due terzi dei casi può essere presente un ritardo dello sviluppo psicomotorio.

Sindrome di Jacobs o disomia del Y (47, XYY): dovuta alla presenza di un cromosoma Y in più nei maschi. La maggior parte degli affetti presenta alta statura con normale sviluppo sessuale e fertilità solitamente conservata. Lo sviluppo intellettuale è solitamente nella norma, possono manifestarsi un ritardo del linguaggio, disturbo dell'apprendimento e ipotonia muscolare.

Cosa sono le RAAs e le CNVs?

Le Aneuploidie Autosomiche Rare (**RAAs**) sono le alterazioni numeriche (presenza di un cromosoma in più o in meno rispetto al cariotipo normale umano) che si possono verificare in tutti i cromosomi.

Le (micro) duplicazioni e (micro) delezioni parziali (**CNVs**) sono anomalie cromosomiche che presentano porzioni di DNA in più o in meno rispetto al cariotipo normale e possono verificarsi in qualsiasi regione cromosomica.

Genos TOTAL analizza tutte le RAAs e le CNVs di dimensioni $\geq 7\text{Mb}$

Come riportato nella tabella sottostante

Genos TOTAL è l'unico test di screening prenatale in grado di analizzare sia le aneuploidie di tutti i cromosomi (comuni e RAAs) sia le delezioni e duplicazioni parziali (CNVs) di dimensioni $\geq 7\text{Mb}$.

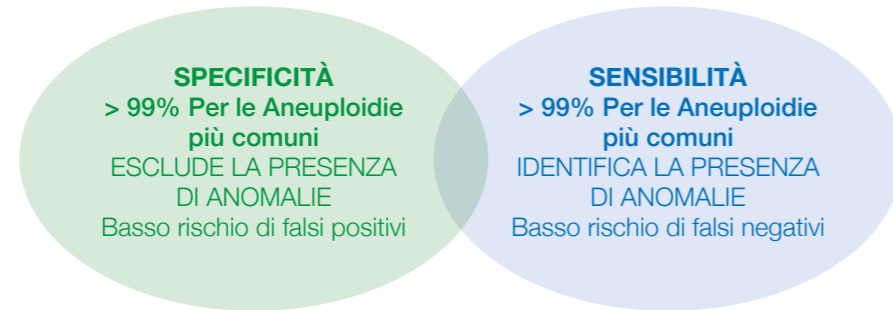
Genos TOTAL è l'unico test ad oggi certificato CE-IVD sia per l'identificazione delle RAAs che delle CNVs.

Sindrome Rilevata	Regione cromosomica interessata	Incidenza
Sindrome di Di George	22q 11.2	1/ 4.000
Sindrome da delezione 1p36	1p 36	1/ 4.000 – 1/10.000
Sindrome di Angelman	15q 11.2	1/12.000
Sindrome di Prader Willi	15q 11.2	1/10.000 – 1/25.000
Sindrome di Cri du Chat	5p 15.3	1/20.000 – 1/ 50.000
Sindrome Wolf-Hirschhorn	4p 16.3	1/ 50.000

A CHI È INDICATO IL TEST

Genos è indicato per tutte le donne in gravidanza e, a differenza dei test diagnostici invasivi, non presenta rischi per il feto. Può essere eseguito a partire dalla 10a settimana gestazionale in poi.

Genos, grazie alla maggiore sensibilità e specificità rispetto ai test di screening convenzionali, diminuisce il ricorso a esami diagnostici invasivi, riducendo il rischio di aborto ad essi correlato.



Il test è indicato in caso di:

- Gravidanza a rischio in cui la diagnosi prenatale invasiva è controindicata
- Gravidanza in cui il test combinato (livelli di PAPP-A e hCG + translucenza nucale) fornisca un rischio di anomalia cromosomica
- Gestanti con precedenti aborti
- Storia familiare per aneuploidie cromosomiche

Può essere eseguito anche in caso di:

- Gravidanza gemellare
- Gravidanza da fecondazione assistita (omologa o eterologa)

COME EFFETTUARE IL TEST

Il test **Genos** è effettuato tramite un semplice prelievo di sangue materno, non è invasivo e non comporta alcun rischio per la gestante e il bambino.

Genos analizza i frammenti di DNA fetale che circolano liberamente nel sangue materno. Il procedimento è semplice ed il referto è disponibile in **5 giorni lavorativi** a partire dal ricevimento del campione al laboratorio.

Genos offre, in caso di esito positivo, la consulenza post-test con i propri genetisti.

Tecnologia all'avanguardia: next-generation sequencing (NGS)

Genos Basic, Genos 23 e Genos TOTAL sono basati sulla tecnologia **Whole Genome Sequencing VeriSeq™ NIPT Solution v2 di Illumina**.

Workflow di analisi ed elaborazione dei risultati **completamente automatizzati e certificati CE-IVD**.

Qualità certificata

Tutto il flusso di analisi dei test **GENOS BASIC, GENOS 23 e GENOS TOTAL** è **certificato CE-IVD** (In-Vitro Diagnostic). La certificazione **CE-IVD**, rilasciata dalla Comunità Europea, attesta che Genos soddisfa i requisiti comunitari e i livelli di performance previsti per i prodotti ad uso medico, conformi alla Direttiva 98/79/CE secondo garanzia di qualità e sicurezza.

I test Genos sono integralmente analizzati e refertati presso i laboratori di BioRep, situati all'interno del parco scientifico dell'Ospedale San Raffaele di Milano.

Raccomandazioni

Il test non rileva lo stato di salute della madre e non è in grado di evidenziare le alterazioni dei cromosomi non analizzati, i riarrangiamenti cromosomici strutturali bilanciati e sbilanciati, le poliploidie.

Il test va inserito in un percorso di gravidanza concordato con il proprio medico curante.

In caso di gravidanze gemellari:

- Non analizza le aneuploidie dei cromosomi sessuali
- In caso di esito positivo non è in grado di discriminare quale dei due feti ne sia affetto
- Rileva esclusivamente la presenza o assenza del cromosoma Y

Il test non è raccomandato in caso di:

- Vanishing twin o gemellare evanescente
- Gravidanze multiple con più di due feti
- Gestante nota per essere affetta da tumore
- Immunoterapia, radioterapia o emotrasi eseguita dalla gestante entro i 3 mesi precedenti
- Trapianto allogenico d'organo nella gestante
- Mosaicismi cromosomici presenti nella madre coinvolgenti i cromosomi oggetto d'indagine

Perché scegliere Genos



Genos è il test di screening prenatale clinicamente validato su migliaia di gravidanze in grado di rilevare le aneuploidie dei cromosomi 21, 18, 13 e di tutti gli altri cromosomi, le delezioni e le duplicazioni parziali, le microdelezioni, le aneuploidie sessuali e il sesso del feto.

RAPIDO

Il referto sarà disponibile in 5 giorni lavorativi dal ricevimento del campione nei laboratori.

ESEGUITO IN ITALIA

Interamente eseguito nei laboratori accreditati di Milano, situati all'interno del Parco Scientifico San Raffaele.

RATEIZZABILE

È possibile pagare l'intero importo in 12 mesi senza interessi.

CONFORME

Rispetta le Linee Guida del Ministero della Salute per lo screening prenatale non invasivo basato sul DNA.

CERTIFICATO

Utilizza dispositivi di raccolta, processi di laboratorio e analisi certificati CE-IVD.

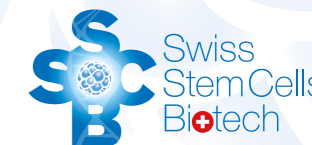
ACCURATO

Garantisce la migliore performance in termini di specificità e sensibilità, con il più basso tasso di fallimenti e di falsi positivi.

CONSULENZA GENETICA

Il nostro Team di Consulenza Genetica è a disposizione per una consulenza pre e post test

DURANTE IL PARTO HAI UN'OCCASIONE UNICA



Conservando le cellule staminali del cordone ombelicale si possono trattare oltre 80 patologie



LA SCELTA DI OGGI SARÀ LA CERTEZZA
PER IL FUTURO DELLA TUA FAMIGLIA

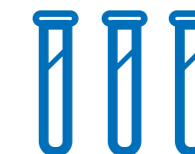


800 122 788

Chiama SSCB al numero verde per ordinare il tuo kit che riceverai direttamente a casa tua. Portalo con te in ospedale il giorno del parto.



Subito dopo il parto il personale sanitario preleverà il sangue del cordone (procedura totalmente indolore). Chiama il numero verde per prenotare il ritiro del kit.



Nei laboratori SSCB certificati Fact Netcord in Svizzera analizzeranno e processeranno le cellule staminali e le metteranno al sicuro all'interno della loro banca, sempre disponibili per voi.

**Vuoi saperne di più?
Contattaci senza impegno!
Chiama il numero verde**

Numero Verde
800 035 807

www.testgenos.com

Genos 

GENOS TEST ELABORATO PRESSO
I LABORATORI DI BIOREP

 **BIOREP**