

## La genomica di nuova generazione

Negli ultimi anni, gli straordinari progressi conseguiti nel settore della genomica e delle biotecnologie hanno posto le basi per leggere e comprendere le informazioni contenute nel nostro DNA, il genoma.

In particolare le nuove tecnologie di sequenziamento, *Next Generation Sequencing (NGS)*, ci permettono oggi di accedere alla sequenza del nostro DNA in modo più facile ed efficace, fornendo una valutazione approfondita dell'informazione genetica di ogni singolo individuo.

Ogni persona nasce, infatti, con caratteristiche genetiche che la differenziano dagli altri e che la rendono unica. Mentre la maggior parte delle differenze nella sequenza del DNA tra persone diverse è innocua, alcuni cambiamenti, definiti mutazioni genetiche, possono alterare la funzionalità genomica e rendere quella persona portatrice di una specifica malattia genetica trasmissibile ai propri figli. I portatori di malattie genetiche sono tipicamente individui sani, completamente privi di sintomi ed inconsapevoli di essere a rischio di trasmettere tale "errore" del DNA ai figli.

genescreen®



**GENOMA Group:**  
un grande patrimonio di tecnologie,  
un modello di qualità, professionalità e competenze

**GENOMA** è un centro diagnostico ad elevata specializzazione di rilevanza nazionale, riconosciuto per il suo contributo al progresso della diagnostica molecolare. Collaborazioni a network scientifici e progetti di ricerca gli conferiscono un prestigio anche internazionale.

Fondato nel 1997, **GENOMA** opera in qualità di presidio di riferimento per esami ad alta tecnologia, espletando principalmente attività di "service" di **analisi genetiche, citogenetiche e molecolari** di elevata specializzazione, sia in ambito prenatale che post-natale.

**GENOMA** è considerato uno fra i più avanzati centri europei di **diagnostica molecolare**, con due sedi principali, a **Roma e Milano**. I laboratori, realizzati all'interno di una struttura moderna e *high tech*, si sviluppano su una superficie totale di oltre **4.000 mq** e sono caratterizzati da dotazioni strumentali e tecnologiche avanzate, nonché da standard qualitativi elevati.

L'attività di **GENOMA** si estende in **tutto il territorio nazionale** ed anche all'estero, in **Europa, Stati Uniti e Medio Oriente**, fornendo supporto diagnostico specialistico per strutture sanitarie, pubbliche e private, laboratori di analisi, case di cura, ospedali, cliniche private, poliambulatori medici, centri di procreazione medicalmente assistita e medici specialisti in differenti discipline.

Sono oltre **2.000 le Strutture Sanitarie e Ospedaliere**, italiane ed estere, che quotidianamente inviano campioni biologici ai nostri laboratori. L'organizzazione integrata del Centro è strutturata per sviluppare imponenti volumi di lavoro: il numero annuo di prestazioni, in costante crescita, supera i **100.000 test genetici**.

Una delle caratteristiche che contraddistingue il Gruppo è rappresentata da un'articolata diversificazione delle prestazioni, tra le più complete del territorio nazionale ed internazionale, che consente di offrire ai pazienti ed ai loro medici soluzioni diagnostiche innovative per qualsiasi esigenza clinica. Con un elenco di oltre **1.500 test genetici** eseguibili direttamente in sede, ripartiti in **20 aree applicative**, **GENOMA** è in grado di soddisfare richieste sempre più specialistiche nel settore della diagnostica citogenetica e molecolare, fornendo ai propri clienti un servizio altamente specializzato, preciso, efficace e rapido.

La qualità e la diversificazione delle prestazioni, l'efficienza e l'affidabilità dei servizi, unitamente ad una politica di continui investimenti in settori innovativi e ad alto contenuto tecnologico, hanno consentito a **GENOMA** di divenire un'azienda leader nel settore della diagnostica genetica, un grande patrimonio di tecnologie e risorse umane, un modello di qualità, professionalità e competenze da imitare ed esportare, un punto di riferimento di molteplici strutture sanitarie nazionali ed estere, sia pubbliche che private.



**Laboratori Roma**  
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11  
Tel.: +39 06 881 1270 (12 linee PBX) - Fax: +39 06 6449 2025  
Web: [www.laboratorioigenoma.eu](http://www.laboratorioigenoma.eu)  
E-mail: [info@laboratorioigenoma.it](mailto:info@laboratorioigenoma.it)



**Laboratori Milano**  
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16  
Tel.: +39 02 3929 7626 - Fax: +39 02 3929 76261  
Web: [www.genomamilano.it](http://www.genomamilano.it)  
E-mail: [info@genomamilano.it](mailto:info@genomamilano.it)

genescreen®

Un sofisticato test genetico  
che permette di rilevare  
oltre 700 malattie ereditarie



abart magoli





il test che permette  
di identificare i soggetti  
portatori di gravi  
malattie genetiche  
trasmissibili ai figli

Sviluppato da GENOMA Group, è un test diagnostico che permette di eseguire un'analisi multipla di oltre **700 malattie** genetiche ereditarie, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la **Fibrosi Cistica**, l'**Anemia Falciforme**, la **Talassemia**, la **Sordità Ereditaria**.

**genescreen**® consente alla coppia di conoscere, attraverso l'analisi del loro DNA, se si è portatori di gravi malattie genetiche. Il test, quindi, permette di identificare le coppie a rischio di trasmettere ai loro figli una specifica malattia genetica.

**genescreen**® è indicato:

- Per le coppie che progettano di diventare genitori, sia tramite concepimento naturale che mediante l'accesso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA).
- Per le coppie che sono in attesa di un figlio, e che desiderano ridurre il rischio di trasmettere a quest'ultimo una malattia genetica ereditaria.
- Per le coppie che fanno ricorso a tecniche di fecondazione eterologa, al fine di individuare un donatore di gameti che non sia portatore di mutazioni nei medesimi geni riscontrate in uno dei partners della coppia.

L'esame può essere effettuato su un singolo individuo o, preferibilmente, su entrambi i partners della coppia.



## Come viene effettuato il test

Il test **genescreen**® viene eseguito mediante un semplice prelievo ematico. Attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo (MPS), che impiega tecniche di **Next Generation Sequencing (NGS)**, si sequenziano completamente **550 geni**.

Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame.

## Risultati ottenibili con il test



### “POSITIVO”

Presenza di una o più mutazioni: indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni. Il nostro genetista, in sede di consulenza genetica, spiegherà in maniera dettagliata il significato del risultato del test ed, eventualmente, prospetterà la necessità di estendere l'esame all'altro partner della coppia, al fine di verificare se quest'ultimo non sia portatore della medesima malattia genetica, nel qual caso si ravviserebbe un rischio di trasmissione della patologia ai figli.

Le mutazioni riscontrabili tramite il test **genescreen**® possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

- con significato **patologico** noto;
- con significato **benigno** in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico;
- con significato **incerto** in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.

Se entrambi i partners della coppia dovessero risultare positivi al test, cioè portatori di una mutazione con significato patologico noto nel medesimo gene, il nostro genetista potrà fornire ai pazienti una panoramica sulle opzioni diagnostiche attualmente disponibili per verificare lo stato di salute del feto, in caso di futura gravidanza.



### “NEGATIVO”

Assenza di mutazioni: indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati.

## Accuratezza del test

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con un'accuratezza superiore al **99%**.

genescreen®

