

GENECHRON: ANALISI DI GENETICA PRENATALE



Genechron Srl è una società biotech che opera nel settore della Diagnostica offrendo **servizi di Genetica** dedicati:

- all'analisi di geni coinvolti nella suscettibilità allo **sviluppo del cancro**, nella risposta a terapie farmacologiche e nell'insorgenza di **patologie ereditarie** o di alterazioni metaboliche
- all'analisi qualitativa o quantitativa di microorganismi o **agenti virali**

I servizi di Genetica offerti da Genechron vengono effettuati principalmente tramite **sequenziamento e Real-time PCR**. Queste tecnologie diagnostiche, ormai consolidate nella buona pratica clinica, permettono di ottenere risultati affidabili ed in tempi brevi.

Le diverse linee di service includono:

- La verifica della conformità del materiale inviato
- L'applicazione della specifica metodologia di analisi
- Il controllo della qualità dei dati ottenuti
- L'invio del referto e/o del report con i risultati

CHI SIAMO

Genechron nasce come start-up innovativa nel 2016, rilevando le tecnologie biotech del "laboratorio Genechron" della società Ylichron, con l'intento di sviluppare ulteriormente le linee di ricerca e l'offerta dei servizi in **ambito clinico**.

Il Laboratorio Genechron opera dal 2010 offrendo servizi avanzati di genomica, e attivando una serie di progetti in **collaborazione con centri di ricerca** e **partner industriali** per produrre nuovi servizi specifici.

Genechron dispone di **personale altamente specializzato** che opera nel campo della biologia molecolare e della genetica da oltre 10 anni, e si serve di una **dotazione strumentale moderna e avanzata**.

La società si avvale di uno Scientific Advisory Board composto da personalità di rilievo del mondo della Ricerca e della Clinica Medica.

Il test PrenatalSAFE® ha una sensibilità e specificità superiori al 99% con un'incidenza di falsi positivi molto bassa, al di sotto dello 0,1% dei casi.

FOLLOW-UP GRATUITO DEI RISULTATI PATOLOGICI: In caso di esito positivo l'amniocentesi potrà essere effettuata gratuitamente presso ginecologi di riferimento convenzionati con Genechron.

Al momento della richiesta verrà fornito il kit dedicato per il prelievo.

PrenatalSAFE® 5*

Test Prenatale non invasivo, mediante
analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno per lo screening delle
aneuploidie relative ai cromosomi 13, 18, 21, X e Y.
+ determinazione del sesso fetale (opzionale)
Con consulenza genetica

metodica SEQ campione Sangue periferico

Le trisomie sono aneuploidie caratterizzate da un cromosoma in più rispetto alla coppia presente in un cariotipo normale. La più comune alla nascita è la Trisomia 21, associata alla Sindrome di Down (incidenza 1 su 700-800 nati); più rare sono la Trisomia 18 (Sindrome di Edwards, 1 su 5000 nati) e la Trisomia 13 (Sindrome di Patau, 1 su 16000 nati).

La **Sindrome di Down** è caratterizzata da ritardo nella capacità cognitiva, particolari caratteristiche del viso e scarsa tonicità muscolare (ipotonìa) nell'infanzia.

La **Sindrome di Edwards** comporta una crescita rallentata prima della nascita (ritardo della crescita intrauterina) e peso ridotto al parto. I soggetti colpiti possono soffrire di difetti cardiaci e anomalie di altri organi prima della nascita.

La maggior parte dei feti colpiti da **Sindrome di Patau** (il 64% dal secondo trimestre in poi) vengono abortiti spontaneamente. I bambini affetti da Sindrome di Patau tendono a essere piccoli per l'età gestazionale. Sono comuni le anomalie della linea mediana, l'oloprosencefalia, il labbro leporino, il palato leporino, la microftalmia, il coloboma dell'iride e la displasia retinica. Circa l'80% dei soggetti è affetto da gravi anomalie congenite cardiovascolari. Anche i genitali risultano spesso anomali in entrambi i sessi. Il deficit intellettivo è grave. Proprio per la presenza di diverse patologie letali, molti nascituri affetti da trisomia 13 muoiono dopo i primi giorni o settimane di vita.

I disordini legati ai cromosomi sessuali sono dovuti ad aneuploidia dei cromosomi sessuali che consiste in un'anomalia numerica relativa al cromosoma X o Y, dovuta all'aggiunta o alla perdita di un intero cromosoma X o Y. Esempi sono la Sindrome di Turner (45,X – frequenza 1 su 2500 femmine) caratterizzata dalla monosomia del cromosoma X o la Sindrome di Klinefelter (XXY, frequenza da 1:500 a 1:1000 maschi), la Sindrome di Jacobs (XYY, frequenza 1 su 1000 maschi) e la Sindrome XXX (frequenza 1 su 1000 femmine) caratterizzate dalla presenza un cromosoma in più.

La caratteristica più diffusa della **Sindrome di Turner** è la bassa statura. Molto frequente è anche la perdita precoce della funzione ovarica tanto che molte ragazze affette dalla Sindrome non entrano in pubertà a meno di essere sottoposte a terapia ormonale e la maggior parte non è in grado di procreare. Da un terzo alla metà dei soggetti affetti da Sindrome di Turner nasce con difetti cardiaci, come il restringimento della grande arteria che esce dal cuore o anomalie della valvola che collega l'aorta al cuore. È possibile rilevare ritardi dello sviluppo e dell'apprendimento non verbale nonché problemi comportamentali, sebbene tali caratteristiche varino a seconda dei soggetti.

I soggetti affetti dalla **Sindrome di Klinefelter** hanno testicoli piccoli che non producono valori di testosterone nella norma e tendono a essere più alti della media. La carenza di testosterone può ritardare o impedire il completamento della pubertà e può provocare sviluppo delle mammelle (ginecomastia), riduzione dei peli su volto e corpo e incapacità di avere figli biologici (infertilità). Alcuni soggetti possono anche avere anomalie genitali come il criptorchidismo, l'ipospadia e la micropenia.

La maggior parte degli uomini affetti dalla **Sindrome di Jacobs** ha uno sviluppo sessuale nella norma ed è in grado di procreare. La Sindrome 47,XYY comporta un maggior rischio di ritardo dell'apprendimento e dell'acquisizione delle competenze della parola e del linguaggio. È possibile riscontrare anche ritardi dello sviluppo delle capacità motorie, scarso tono muscolare, tremolio delle mani ed altri movimenti involontari nonché difficoltà emotive e comportamentali.

I soggetti femminili affetti da **Sindrome della tripla X** possono essere più alti della media, ma hanno uno sviluppo sessuale normale e sono in grado di concepire figli. La Sindrome della tripla X comporta maggiori rischi di ritardo dell'apprendimento e dell'acquisizione delle competenze della parola e del linguaggio ed è possibile riscontrare anche ritardi dello sviluppo delle capacità nonché difficoltà emotive e comportamentali, ma queste caratteristiche variano molto.

PrenatalSAFE® Karyo*

È il test di screening prenatale non invasivo (NIPT) che analizza il DNA fetale libero (cfDNA) isolato dal sangue materno. Rileva le aneuploidie comuni (Trisomia 21, 18, 13 e le aneuploidie dei cromosomi sessuali) e meno comuni (es. Trisomie 9, 16, 22) e le alterazioni cromosomiche strutturali (duplicazioni e delezioni segmentali) a carico di ogni cromosoma del cariotipo fetale. La determinazione del sesso è facoltativa. Con consulenza genetica

metodica SEQ

campione Sangue periferico

Le trisomie sono aneuploidie caratterizzate da un cromosoma in più rispetto alla coppia presente in un cariotipo normale. La più comune alla nascita è la Trisomia 21, associata alla Sindrome di Down (incidenza 1 su 700-800 nati); più rare sono la Trisomia 18 (Sindrome di Edwards, 1 su 5000 nati) e la Trisomia 13 (Sindrome di Patau, 1 su 16000 nati).

La **Sindrome di Down** è caratterizzata da ritardo nella capacità cognitiva, particolari caratteristiche del viso e scarsa tonicità muscolare (ipotonìa) nell'infanzia.

La **Sindrome di Edwards** comporta una crescita rallentata prima della nascita (ritardo della crescita intrauterina) e peso ridotto al parto. I soggetti colpiti possono soffrire di difetti cardiaci e anomalie di altri organi prima della nascita.

La maggior parte dei feti colpiti da **Sindrome di Patau** (il 64% dal secondo trimestre in poi) vengono abortiti spontaneamente. I bambini affetti da Sindrome di Patau tendono a essere piccoli per l'età gestazionale. Sono comuni le anomalie della linea mediana, l'oloprosencefalia, il labbro leporino, il palato leporino, la microftalmia, il coloboma dell'iride e la displasia retinica. Circa l'80% dei soggetti è affetto da gravi anomalie congenite cardiovascolari. Anche i genitali risultano spesso anomali in entrambi i sessi. Il deficit intellettivo è grave. Proprio per la presenza di diverse patologie letali, molti nascituri affetti da trisomia 13 muoiono dopo i primi giorni o settimane di vita.

I disordini legati ai cromosomi sessuali sono dovuti ad aneuploidia dei cromosomi sessuali che consiste in un'anomalia numerica relativa al cromosoma X o Y, dovuta all'aggiunta o alla perdita di un intero cromosoma X o Y. Esempi sono la Sindrome di Turner (45,X – frequenza 1 su 2500 femmine) caratterizzata dalla monosomia del cromosoma X o la Sindrome di Klinefelter (XXY, frequenza da 1:500 a 1:1000 maschi), la Sindrome di Jacobs (XYY, frequenza 1 su 1000 maschi) e la Sindrome XXX (frequenza 1 su 1000 femmine) caratterizzate dalla presenza un cromosoma in più.

La caratteristica più diffusa della **Sindrome di Turner** è la bassa statura. Molto frequente è anche la perdita precoce della funzione ovarica tanto che molte ragazze affette dalla Sindrome non entrano in pubertà a meno di essere sottoposte a terapia ormonale e la maggior parte non è in grado di procreare. Da un terzo alla metà dei soggetti affetti da Sindrome di Turner nasce con difetti cardiaci, come il restringimento della grande arteria che esce dal cuore o anomalie della valvola che collega l'aorta al cuore. È possibile rilevare ritardi dello sviluppo e dell'apprendimento non verbale nonché problemi comportamentali, sebbene tali caratteristiche varino a seconda dei soggetti.

I soggetti affetti dalla **Sindrome di Klinefelter** hanno testicoli piccoli che non producono valori di testosterone nella norma e tendono a essere più alti della media. La carenza di testosterone può ritardare o impedire il completamento della pubertà e può provocare sviluppo delle mammelle (ginecomastia), riduzione dei peli su volto e corpo e incapacità di avere figli biologici (infertilità). Alcuni soggetti possono anche avere anomalie genitali come il criptorchidismo, l'ipospadia e la micropenia.

La maggior parte degli uomini affetti dalla **Sindrome di Jacobs** ha uno sviluppo sessuale nella norma ed è in grado di procreare. La Sindrome 47,XYY comporta un maggior rischio di ritardo dell'apprendimento e dell'acquisizione delle competenze della parola e del linguaggio. È possibile riscontrare anche ritardi dello sviluppo delle capacità motorie, scarso tono muscolare, tremolio delle mani ed altri movimenti involontari nonché difficoltà emotive e comportamentali.

I soggetti femminili affetti da **Sindrome della tripla X** possono essere più alti della media, ma hanno uno sviluppo sessuale normale e sono in grado di concepire figli. La Sindrome della tripla X comporta maggiori rischi di ritardo dell'apprendimento e dell'acquisizione delle competenze della parola e del linguaggio ed è possibile riscontrare anche ritardi dello sviluppo delle capacità nonché difficoltà emotive e comportamentali, ma queste caratteristiche variano molto.

La presenza nel feto della trisomia dei cromosomi 9, 16, 22, nella forma completa, è incompatibile con la vita ed esita generalmente in aborti spontanei. Le forme a mosaico possono, tuttavia, generare sopravvivenza postnatale.

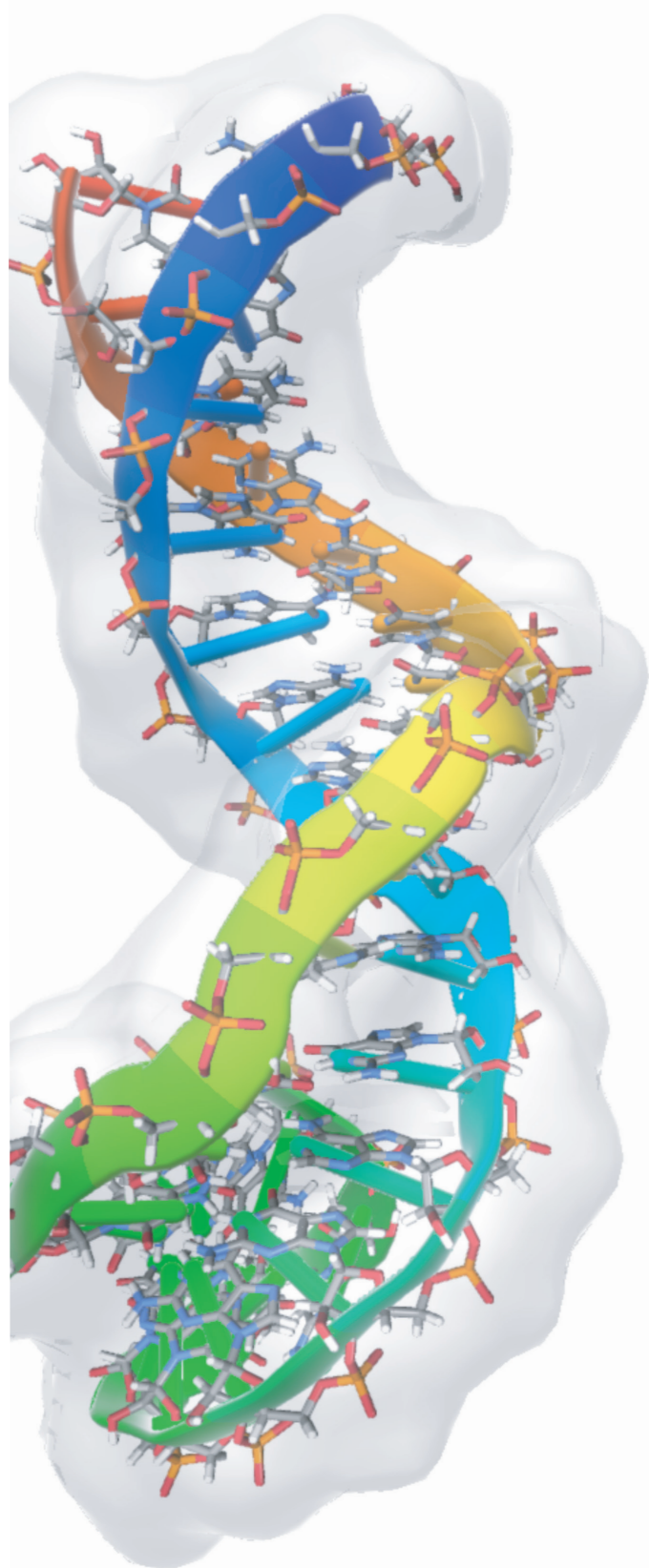
Legenda

Legenda Note Tecniche:

SEQ: Next Generation Sequencing

* L'analisi può essere eseguita in service

Per le analisi prenatali è previsto l'obbligo della consulenza genetica con il nostro genetista.



Genechron S.r.l.

Via Giunio Antonio Resti 63
00143 - Roma

06 5036729
info@genechron.com
www.genechron.com

P.Iva: IT 13929071002

Autorizzazione Regione Lazio con
determinazione n.G00892
del 26 gennaio 2018