I disturbi dello spettro autistico (DSA) sono disturbi dello sviluppo neurologico caratterizzati da compromissione delle relazioni sociali e della comunicazione, da comportamenti inusuali e stereotipati e da un rallentamento dello sviluppo intellettivo spesso con disabilità intellettive.

I sintomi iniziano nella prima infanzia e la diagnosi si basa sull'anamnesi dello sviluppo e sulla valutazione clinica.

Il trattamento è rappresentato dalla terapia comportamentale e a volte da quella farmacologica.

Le stime attuali di prevalenza dei disturbi dello spettro autistico sono di 1 su 68 negli Stati Uniti, con percentuali simili in altri Paesi e una frequenza di circa 4 volte superiore nei maschi.

Le cause specifiche del DSA non sono del tutto note, anche se spesso vengono correlate a fattori genetici.

I DSA possono infatti essere associati a svariate anomalie genetiche, quali Fenilchetonuria, Sclerosi Tuberosa, sindrome dell'X-fragile, sindrome di Rett, Sindrome di Angelman e a tante altre patologie di origine genetica.

Il Centro Ames offre la possibilità di verificare, tramite l'esecuzione di indagini *ad hoc*, se a livello genico si è portatori di una o più mutazioni che determinano il DSA.

Sono tre i livelli di approfondimento disponibili.

Nel primo vengono analizzati il cariotipo e il numero di triplette CGG causative della sindrome dell'X-fragile.

Nel secondo livello, attraverso lo SNP Array che è attualmente ritenuto il metodo più avanzato di analisi citogenetica, viene eseguita la contemporanea determinazione del Copy Number Variation (CNV) con risoluzione dell'ordine delle kb, e degli eventi di Loss of Heterozygosity (LOH).

Nell'ultimo livello vengono analizzati, mediante tecnica NGS, oltre duecento geni correlati, secondo la recente letteratura scientifica, al DSA.

UTILITÀ DEL TEST

PER IL PAZIENTE:
- Conferma di diagnosi di DSA
- Eventuale trattamento abilitativo e/o riabilitativo specifico

PER I FAMILIARI:
- Rischio di ricorrenza

COME SI ESEGUE IL TEST:

- Prelievo di sangue in provetta Litio Eparina per eseguire il cariotipo.

- Prelievo di sangue in provetta EDTA o tampone buccale, per eseguire le restanti analisi genetiche.

PANNELLI

Livello 1:
Cariotipo e analisi del gene FMR-1 associato alla sindrome di Martin Bell (X-Fragile).

Livello 2:
Analisi delle alterazioni strutturali dei cromosomi mediante SNP-Array.

Livello 3:
NGS di oltre 200 geni associati al DSA.

PER LO SPECIALISTA, CREA IL TUO PANNELLO:

è possibile sviluppare un pannello personalizzato con un numero variabile di geni con aggiunta di MLPA ove possibile

Ames Group
Genetica medica
Anatomia patologica
Microbiologia
Patologia clinica

SEDE LEGALE E OPERATIVA **MILANO**
Via Mazzini n° 3/A Cernusco sul Naviglio,
20063 **Milano (MI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 08:00 - 18:00
Sabato: 08:30 - 13:30

SEDE OPERATIVA **CASALNUOVO**
Via Padre Carmine Fico, n° 24,
80013 **Casalnuovo di Napoli (NA)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 19:00
Sabato: 07:00 - 18:00
Domenica: 08:00 - 12:00

SEDE OPERATIVA **AVELLINO**
Via Brigata n° 30,
83100 **Avellino (AV)**

Orari prelievi:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 11:30
Sabato: 07:30 - 11:00

Orari segreteria:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 12:30 / 16:00 - 18:30
Sabato: 07:30 - 11:00

SEDE OPERATIVA **FIRENZE**
Via Luca Landucci n° 1 Rosso, 50100 **Firenze (FI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 18:00
Sabato: 07:00 - 12:00

SEDE LOGISTICA **TORINO**
Via Torino n° 57 Settimo Torinese,
10036 **Torino (TO)**

www.centroames.it

informazioni@centroames.it

TEST GENETICI PER IL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO