Perché scegliere il Baby Exome®

L'identificazione delle patologie analizzate mediante il **Baby Exome®** è essenziale per intervenire in tempo e per evitare conseguenze gravi sulla salute nel neonato. Tale test permette di identificare patologie per le quali solo con la diagnosi precoce e un tempestivo trattamento si ha una speranza di cura e di vita normale.

Per molte di queste malattie i trattamenti effettuati dopo la comparsa di segni clinici e dopo episodi di scompenso metabolico non sono efficaci e non sono in grado di normalizzare il quadro clinico.

L'identificazione precoce in epoca neonatale, la conferma diagnostica e il trattamento di queste patologie possono modificarne significativamente la prognosi.

Per questo motivo è evidente quanto il **Baby Exome®** sia l'unico, irrinunciabile strumento per offrire ai propri figli la speranza di una vita normale.

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

LA SALUTE DEL BAMBINO
VIENE PRIMA DI TUTTO

Baby Exome
Genetics for LIFE

SCOPRIRE | CURARE | PREVENIRE

Baby Exome
Genetics for LIFE

TEST PER LA **DIAGNOSI** DI **MALATTIE GENETICHE** IN EPOCA **NEONATALE**

Che cos'è il Baby Exome®?

Il **Baby Exome®** rappresenta uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva. È un test di screening neonatale che consente la diagnosi precoce di gravi malattie metaboliche, cardiache, scheletriche, siano esse sindromiche o non, che possono verificarsi nel periodo neonatale o, più tardivamente, durante l'infanzia.

La diagnosi precoce di malattie metaboliche è di fondamentale importanza per il benessere del bambino, poiché permette di intraprendere tempestivamente l'iter diagnostico, avviare un trattamento per migliorare lo stato di salute del bambino e prevenire, in molti casi, complicanze gravi o addirittura mortali. Tale terapia, talvolta, consiste nell'adozione di uno specifico regime alimentare tendente a limitare o evitare l'assunzione di alcuni alimenti che possono provocare, per il soggetto affetto, disturbi neurologici permanenti o disabilità gravi.

I disordini (errori) congeniti del metabolismo (ECM) considerati singolarmente sono piuttosto rari, ma nel loro insieme hanno un'incidenza relativamente alta e attualmente si ritiene che circa 1 neonato ogni 1.000 ne sia affetto.

Geni e Patologie indagate dal test Baby Exome®

I geni e le patologie selezionate per il **Baby Exome®** includono i geni e le condizioni presenti nell'attuale programma di screening neonatale nazionale e quelle studiate in via sperimentale in alcuni centri (esempio lo screening allargato della Toscana).

In seguito ad un'attenta revisione della letteratura scientifica, nel pannello **Baby Exome®** sono stati inclusi geni e patologie sulla base della gravità, frequenza (patologie rare) e possibilità di intervenire con trattamenti mirati che possano dare beneficio al nascituro e alle famiglie (per esempio una diagnosi prenatale in una successiva gravidanza).

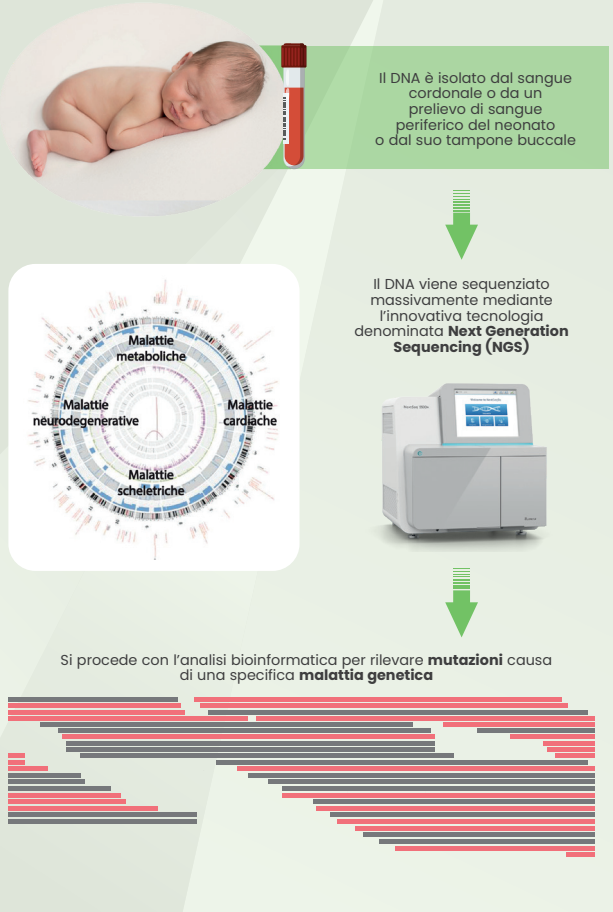
Le patologie indagate comprendono condizioni che possono comportare situazioni di scompenso acuto, a rapida evoluzione, e altre che presentano un andamento cronico e che progrediscono lentamente.

Chi può sottoporsi al test

Tutti i neonati possono sottoporsi al test, dalla nascita fino ai primi anni di vita.

In particolare:

- neonati per screening neonatale;
- neonati a rischio di patologie genetiche;
- neonati sani con storia familiare di malattie genetiche;
- neonati con genitori consanguinei;
- neonati di famiglie con precedenti decessi in epoca neonatale (con lo scopo di fornire alla famiglia un counselling precoce per gli aspetti procreativi);
- neonati/bambini con malattie neurologiche non ben definite o ritardi dello sviluppo psicomotorio di vario grado.

Procedure del test

- Prelievo di sangue del neonato/bambino o tampone buccale;
- Analisi di sequenziamento massivo mediante tecnologia di nuova generazione (tecnologia NGS Illumina) per rilevare le mutazioni dei geni delle patologie investigate;
- Elaborazione dei dati mediante un'accurata analisi bioinformatica che si avvale di algoritmi e database privati e pubblici (riportati nella sezione relativa all'interpretazione dei risultati);
- Conferma mediante sequenziamento Sanger per eventuali mutazioni patogenetiche;
- Analisi di segregazione nei familiari (genitori).