SCREEN®

Genetic for LIFE

SCREEN TEST
INTRODUZIONE

Gli **"Screen Test"** hanno lo scopo di identificare, in individui asintomatici, un possibile stato di portatore di varianti genetiche associate a malattie trasmissibili, al fine di facilitare le scelte riproduttive.

I disordini recessivi sono responsabili di circa il 20% della mortalità infantile e di circa il 10% dei ricoveri pediatrici.

Il rischio di concepire un figlio con una malattia genetica recessiva è all'incirca pari all'1-2% per ogni coppia appartenente alla popolazione normale.

Ogni coppia di portatori sani della stessa malattia autosomica recessiva ha un rischio del 25%, ad ogni gravidanza ed indipendentemente dal sesso del nascituro, di concepire un figlio affetto; se la patologia è legata al cromosoma sessuale X, questa probabilità arriva al 50% in caso di figli maschi.

Una gravidanza su 550 può, quindi, esitare nella nascita di un bambino affetto da malattie recessive o X-linked che potrebbero essere prevenute effettuando lo "**Screen Test**".

Il **Centro AMES** offre la possibilità di verificare la condizione di portatore di malattie genetiche, a trasmissione autosomica recessiva ed X-linked, che presentano una frequenza elevata nella popolazione generale, a partire da un prelievo di sangue.

Il test è rivolto a tutti, sia ad individui singoli che a coppie in età riproduttiva con storia familiare negativa per malattie genetiche.

A CHI SONO RIVOLTI GLI SCREEN TEST?

COPPIE COSTITUITE DA PARTNER CONSANGUINEI

INDIVIDUI SINGOLI CHE DESIDERINO CONOSCERE IL RISCHIO PERSONALE DI TRASMETTERE UNA PATOLOGIA GENETICA

COPPIE IN ETÀ FERTILE, O IN GRAVIDANZA, CHE DESIDERINO VALUTARE IL PROPRIO RISCHIO RIPRODUTTIVO

COPPIE, O INDIVIDUI SINGOLI, CON FAMILIARITÀ PER UNA PATOLOGIA GENETICA

IN CASO DI EPISODI DI POLIABORTIVITÀ

SCREEN TEST

MINI - MIDI - MAXI

Ognuno di questi test utilizza una combinazione di varie tecnologie e metodologie analitiche, in modo da identificare la maggior parte delle varianti genetiche clinicamente significative.

Tecniche utilizzate:
- NGS (Next Generation Sequencing)
- MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
- TP-PCR (Triplet Repeat Primed PCR)

Materiale biologico: prelievo ematico

Tempi di refertazione: da 2 a 4 settimane, in base allo SCREEN TEST scelto.

MINI SCREEN TEST

- Fibrosi Cistica (CF) alla coppia
- Atrofia Muscolare Spinale (SMA) alla coppia
- X-fragile (FRAXA) alla donna

MIDI SCREEN

- Fibrosi Cistica (CF) alla coppia
- Atrofia Muscolare Spinale (SMA) alla coppia
- X-fragile (FRAXA) alla donna
- Sordità Congenita (CX26 e CX30) alla coppia
- Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker (DMD/BMD) alla donna
- Cariotipo di coppia

MAXI SCREEN

- Fibrosi Cistica (CF) alla coppia
- Atrofia Muscolare Spinale (SMA) alla coppia
- X-fragile (FRAXA) alla donna
- Sordità Congenita (CX26 e CX30) alla coppia
- Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker (DMD/BMD) alla donna
- Cariotipo di coppia
- Pannello di circa 730 geni associati a circa 500 patologie, mediante tecniche di sequenziamento massivo parallelo (NGS Illumina), alla coppia.

NEW
SCREEN
TEST

PANNELLI GENETICI IN NGS
SCREEN30 - SCREEN300 - SCREEN600 - MENDELIOMA

SCREEN30

• **Pannello di circa 30 geni** associati alle patologie più frequenti nella popolazione generale, tra cui Fibrosi Cistica, Sordità Congenita (CX26 e CX30), Talassemia, Anemia Falciforme, Fenilchetonuria, Mucopolisaccaridosi.

SCREEN300

• **Pannello di circa 300 geni** associati a circa 350 patologie, autosomiche recessive e X-linked, selezionate, sulla base delle indicazioni dell'American College of Medical Genetics (ACMG) e dell'American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), in relazione alla gravità del quadro clinico alla nascita e alla possibilità di intervento medico tempestivo.

SCREEN600

• **Pannello di circa 600 geni** associati a circa 700 patologie, selezionate sulla base delle indicazioni dell'American College of Medical Genetics (ACMG) e dell'American Congress of Obstetricians and Gynecologist's (ACOG), incluse patologie più rare ma causative di quadri clinici gravi.

MENDELIOMA

• Analisi di tutti i geni-malattia noti (circa 6700

I geni inclusi nei pannelli sono stati accuratamente selezionati seguendo criteri quali:

- Stretta correlazione genotipo-fenotipo
- Effetti sfavorevoli sulla qualità/durata della vita
- Età di insorgenza della patologia
- Possibilità di intervento medico sulle conseguenze cliniche
- Disponibilità di diagnosi prenatale/test genetico preimpianto

L'elenco di tutti i geni è disponibile scansionando i QR code.

SCREEN30

SCREEN300

SCREEN600

MENDELIOMA

AI PANNELLI **SCREEN30, SCREEN 300, SCREEN600 E MENDELIOMA** È POSSIBILE ASSOCIARE LA RICERCA DI:

- Atrofia Muscolare Spinale (SMA) alla coppia
- X-fragile (FRAXA) alla donna
- Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker (DMD/BMD) alla donna

ALCUNE DELLE PATOLOGIE INDAGABILI CON GLI SCREEN TEST

Fibrosi Cistica (CF)

Malattia a trasmissione autosomica recessiva, causata da mutazioni nel gene CFTR.
Una persona su 25 è portatrice di fibrosi cistica.
La prevalenza in Europa è compresa tra 1/8.000 e 1/10.000 individui.
La malattia è cronica e in genere progressiva, con insorgenza di solito nella prima infanzia.
Gli organi più colpiti sono l'apparato respiratorio, il pancreas e, più raramente, l'intestino o il fegato.
Attualmente l'età media di sopravvivenza supera i 35 anni e l'età attesa di vita è 40 anni.

Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

Malattia a trasmissione autosomica recessiva, causata dalla delezione in omozigosi del gene SMN1.
Una persona su 35-50 è portatrice di atrofia muscolare spinale.
La prevalenza è stimata attorno a 1/30.000.
E' una grave forma infantile di atrofia muscolare spinale caratterizzata da progressiva debolezza muscolare e ipotonia.
L'esordio avviene prima dei 6 mesi di vita.
I pazienti non raggiungono mai la deambulazione.
La prognosi è di solito infausta, molti pazienti muoiono nei primi due anni di vita per insufficienza respiratoria.

X-Fragile (FRAXA)

Malattia a trasmissione X-Linked, causata dall'espansione della ripetizione CGG (<200 copie) all'interno del gene FMR1.
La patologia è caratterizzata da ritardo mentale lieve-grave, che può associarsi a disturbi comportamentali e segni fisici caratteristici.
La prevalenza è circa 1/4.000-1/5.000.
Nei maschi, la malattia esordisce nell'infanzia con un ritardo nell'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo.
Il deficit cognitivo ha gravità variabile.
I disturbi del comportamento possono essere lievi (ansia, instabilità dell'umore) o gravi (comportamento aggressivo, autismo).
Nelle femmine, i disturbi cognitivi e comportamentali sono di solito lievi.
La maggior parte dei maschi e circa il 30% delle femmine con X-fragile presentano un deficit cognitivo grave nell'età adulta.

Sordità Congenita (CX26 e CX30)

Analisi di due geni(GJB2 e GJB6) responsabili di circa l'80% delle sordità ereditarie a trasmissione autosomica recessiva.
Tali geni codificano per proteine della famiglia delle connessine:
GJB2 per la connessina 26 (cx26) e GJB6 per la connessina 30 (cx30), proteine che si trovano a livello dell'Organo del Corti.

Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker (DMD/BMD)

Malattia recessiva legata all'X, dovuta a mutazioni del gene DMD.
E' una malattia neuromuscolare caratterizzata da atrofia e debolezza muscolare a progressione rapida, con degenerazione dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci.
La DMD colpisce prevalentemente gli uomini con un'incidenza stimata in 1/3.300 nati maschi.
Le femmine di solito sono asintomatiche.
L'esordio avviene nella prima infanzia.
La perdita della deambulazione autonoma avviene tra i 6 e i 13 anni.
La cardiomiopatia e l'insufficienza respiratoria rappresentano la causa di morte dei pazienti all'inizio della vita adulta.
La BMD ha una progressione più lenta e circa il 40% dei pazienti diventa dipendente dalla sedia a rotelle.

Cariotipo

Valutazione delle anomalie numeriche (aneuploide) o strutturali dei cromosomi (delezioni, inversioni, duplicazioni, traslocazioni).
L'analisi del cariotipo è particolarmente indicata per le coppie con poliabortività e sterilità.

Pannelli Genetici

Pannelli di geni associati a patologie autosomiche recessive e x-linked, analizzati mediante tecniche di sequenziamento massivo parallelo (NGS Illumina).
I test valutano solo i geni elencati nel relativo pannello e non evidenziano mutazioni genetiche non riconosciute come patologiche dalla letteratura. E' possibile consultare l'elenco completo dei geni indagati al seguente link "Relazione ScreenTest (centroames.it)"

RISULTATI OTTENIBILI

Gli **SCREEN TEST** prevedono l'elaborazione di referti singoli per ogni indagine eseguita.

Ogni referto indicherà la presenza o meno di varianti responsabili della patologia indagata.

Nel caso in cui entrambi i partner risultino portatori della stessa malattia genetica, o la donna portatrice di una patologia legata alla X, la coppia potrà decidere se monitorare la futura gravidanza mediante diagnosi prenatale invasiva (villocentesi o amniocentesi), o procedere con tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA) e diagnosi genetica preimpianto (PGT), al fine di trasferire in utero solo l'embrione non affetto dalla malattia.

Altre alternative sono la donazione eterologa oppure la decisione di adottare.

Il **Centro Ames** è a completa disposizione per qualsiasi chiarimento o specifica.

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