

COMPLETE GENETIC SCAN

Essere portatore sano, cosa comporta?

La maggior parte delle persone non sanno di essere portatore sano di malattie genetiche. Si stima che ognuno di noi è inconsapevolmente, perché asintomatico, **portatore sano di almeno 100 malattie**.

Quando entrambi i genitori sono portatori sani dello stesso gene, anche per mutazioni diverse, rischiano di avere un bimbo affetto nel **25%** dei casi. Questo avviene per le malattie a trasmissione recessiva.

Le malattie X-linked si trasmettono dalle madri portatrici sane al **50%** dei maschi.

Il Complete Genetic Scan (CGS) valuta entrambi i rischi.

Scegli l'esperienza Altamedica

Da **50 anni Altamedica Healthcare Center** di Roma è leader nella **Diagnosi Prenatale** e nella ricerca delle **patologie fetali**, con un vasto elenco di pubblicazioni scientifiche.

L'analisi del Complete Genetic Scan viene eseguita all'interno del nostro **Laboratorio di Genetica** evitando la spedizione all'estero e impiegando il minor tempo possibile per la refertazione. L'utilizzo combinato di **due protocolli di indagine NGS (Next Generation Sequencing)** definisce un rischio altamente esaustivo sulle malattie a trasmissione ereditaria con una metodologia **innovativa e brevettata**.

Brevetto FetalDNA

conforme ai più elevati standard di qualità, per il benessere del feto e della madre



AZIENDA CON SISTEMA QUALITÀ
UNI EN ISO 9001 Reg. N.7662-A

Per richiedere informazioni
contattare il referente di zona

COMPLETE GENETIC SCAN

A

ALTAMEDICA
ARTEMISIA

Main Center Roma (zona Parioli)
Viale Liegi, 45 - Tel. 06 85 05

Sede di Milano (zona Duomo)
L.go Schuster,1- Tel. 02 86 99 60 54

06 85 05 800

www.fetaldna.it | info@fetaldna.it

MOD-FDNA Rev.2 del 21/11/22



COMPLETE GENETIC SCAN

COMPLETE GENETIC SCAN

2 PROTOCOLLI DI INDAGINE

1

ANALISI DEL DNA FETALE

Cariotipo completo fetale
con NIPT FetalDNA

21 sindromi
da microdelezioni

8 malattie monogeniche
sporadiche

2

ANALISI DEL DNA COPPIA

Oltre 1300 malattie genetiche Autosomiche Recessive o X-Linked trasmesse da entrambi i genitori portatori sani (nelle recessive) o dalla madre (nelle X-Linked).

Le malattie sono sostenute da più di 900 geni

Analisi del DNA Fetale

Analisi di +900 geni della coppia

L'esame in caso di positività, può condurre al necessario riscontro con tecniche invasive (Villocentesi o Amniocentesi) per conferma o esclusione dei sospetti rilevati (rischio del 25% di malattia recessiva da genitori entrambi portatori sani, 50% di rischio di feti maschi affetti per malattia X-Linked per madre portatrice sana).

Cosa analizza il test?

L'analisi combina due protocolli di indagine:

1. **NIPT FetalDNA**. Il test **prenatale non invasivo (NIPT) FetalDNA** permette di eseguire uno screening genetico completo del feto grazie ai **frammenti di DNA** che circolano nel **sangue materno**. Indaga il cariotipo completo fetale, 21 sindromi da microdelezioni e 8 malattie monogeniche a partire da un campione di **DNA Fetale** isolato da un campione di sangue materno.

2. **Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso**
Il test consente la ricerca di oltre **1300 malattie genetiche**, sostenute da più di **900 geni** nel **DNA della coppia**, sempre con un semplice prelievo di sangue.

Quando posso eseguire il test?

Assicurati di aver superato la **10° settimana** di gravidanza, anche in caso di **gravidanze gemellari** o di **procreazione medicalmente assistita**. Prima di effettuare il prelievo ti verrà chiesto di compilare la **modulistica** e il **consenso informato**.

Dove posso effettuare il prelievo?

- Presso i **Centri Altamedica** di Roma e Milano
- In tutta Italia, in uno dei **laboratori convenzionati**
- Dal tuo **medico di fiducia** o a **domicilio**.

In quanto tempo riceverò i risultati?

I risultati del test sono disponibili entro **7 giorni lavorativi** dalla ricezione del campione per l'analisi del DNA Fetale.

I risultati delle indagini del Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso sull'eterozigosi della coppia saranno disponibili entro **15 giorni lavorativi**.

Qualora dalle analisi dei campioni emergesse un risultato positivo, il Laboratorio di Altamedica effettuerà **gratuitamente l'analisi del campione (liquido amniotico/villi coriali) per confermare sul feto la patologia di cui entrambi i genitori risultano portatori sani**.

Inoltre è possibile richiedere gratuitamente il **sex del bambino**.

1 ANALISI DEL DNA FETALE

Il test indaga le anomalie fetali sul sangue materno (mediante la NIPT, non invasive prenatal testing)

CARIOTIPO COMPLETO FETALE CON NIPT

FETALDNA Accuratezza media del 99,99%.

Ricerca di variazioni numeriche in tutte le 23 coppie di cromosomi del feto, attraverso una sofisticata valutazione bioinformatica

21 SINDROMI DA MICRODELEZIONI

Accuratezza media del test circa l'85%

variabile in base alla frazione fetale e al tipo di malattia

Sindrome di Wolf-Hirschhorn	Sindrome HNPP
Sindrome di Jacobsen	Sindrome da delezione 18q
Sindrome da delezione 1p36	Sindrome di Alagille
Sindrome di Angelman	Sindrome di Rubinstein-Taybi
Sindrome di DiGeorge	Sindrome di WAGR
Sindrome di Cri-du-chat	Sindrome di Potocki-Shaffer
Sindrome di Langer-Giedion	Sindrome di Miller-Dieker
Sindrome di Smith-Magenis	Sindrome da delezione 1q21.1
Sindrome di Prader-Willi	Sindrome di Kleefstra
Sindrome di Williams	Sindrome di Phelan-Mcdermid
Sindrome di Koolen-de-Vries	

8 MALATTIE MONOGENICHE SPORADICHE

Accuratezza media del test 90%

variabile in base alla frazione fetale

Sindrome di Leopard (gene PTPN11)
Ipocondroplasia (gene FGFR3)
Displasia tanatofora (gene FGFR3)
Sindrome di Apert (gene FGFR2)
Sindrome di Crouzon (gene FGFR2)
Sindrome di Pfeiffer (gene FGFR2)
Sindrome di Noonan (gene PTPN11 / SOS1 / RAF1)
Acondroplasia (gene FGFR3)

2 ANALISI DEL DNA COPPIA

Ricerca oltre 1300 malattie genetiche, sostenute da più di 900 geni.

In entrambi i genitori vengono ricercate le mutazioni su geni specifici, associati a malattie genetiche trasmissibili al feto (Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso).

Le malattie indagate sono autosomico Recessive, ovvero presentano una mutazione in entrambe le copie di un gene trasmesse da entrambi i genitori oppure X-Linked, caratteristica delle malattie che si manifestano nei maschi e per le quali le femmine sono portatrici sane.

CARATTERISTICHE DEL TEST



SICURO

Non è traumatico ed è privo di rischi di aborto.



ACCURATO

Sensibilità e attendibilità del 99,99% per le principali aneuploidie.



SEMPLICE

Basta un prelievo di sangue materno e paterno (dal braccio)



ALL'AVANGUARDIA

Sviluppato e brevettato da Altamedica, è completamente analizzato in Italia.



DI FACILE COMPrensIONE

Risultato facilmente interpretabile sia per le anomalie cromosomiche che per lo studio dei geni sulla coppia



ESTESO E COMPLETO

Analizzando 900 geni sulla coppia è possibile definire un rischio altamente esaustivo sulle malattie a trasmissione ereditaria

CONSULENZA GENETICA

Cosa rende speciale Complete Genetic Scan?

L'abbinamento di due protocolli specifici per l'analisi sul **DNA Fetale** e sul **DNA della coppia**.

L'utilizzo per entrambi i protocolli della **NGS (Next Generation Sequencing)**.

Un servizio di **consulenza gratuita**. I Genetisti dell'Altamedica Healthcare Center sono a vostra disposizione in ogni fase della scelta, **prima e dopo l'esecuzione del test**.

Se ti trovi a **Roma** puoi anche effettuare una **consulenza in presenza**, sempre **gratuita**.

I nostri Genetisti sono disponibili 7 giorni su 7 al numero dedicato

345.8740439 24 ore su 24.

Per l'elenco completo di geni e malattie indagate
www.fetaldna.it

COMPLETE GENETIC SCAN

Essere portatore sano, cosa comporta?

La maggior parte delle persone non sanno di essere portatore sano di malattie genetiche. Si stima che ognuno di noi è inconsapevolmente, perché asintomatico, **portatore sano di almeno 100 malattie**.

Quando entrambi i genitori sono portatori sani dello stesso gene, anche per mutazioni diverse, rischiano di avere un bimbo affetto nel **25%** dei casi. Questo avviene per le malattie a trasmissione recessiva.

Le malattie X-linked si trasmettono dalle madri portatrici sane al **50%** dei maschi.

Il Complete Genetic Scan (CGS) valuta entrambi i rischi.

Scegli l'esperienza Altamedica

Da **50 anni Altamedica Healthcare Center** di Roma è leader nella **Diagnosi Prenatale** e nella ricerca delle **patologie fetali**, con un vasto elenco di pubblicazioni scientifiche.

L'analisi del Complete Genetic Scan viene eseguita all'interno del nostro **Laboratorio di Genetica** evitando la spedizione all'estero e impiegando il minor tempo possibile per la refertazione. L'utilizzo combinato di **due protocolli di indagine NGS (Next Generation Sequencing)** definisce un rischio altamente esaustivo sulle malattie a trasmissione ereditaria con una metodologia **innovativa e brevettata**.

Brevetto FetalDNA

conforme ai più elevati standard di qualità, per il benessere del feto e della madre



AZIENDA CON SISTEMA QUALITÀ
UNI EN ISO 9001 Reg. N.7662-A

Per richiedere informazioni
contattare il referente di zona

COMPLETE GENETIC SCAN

A

ALTAMEDICA
ARTEMISIA

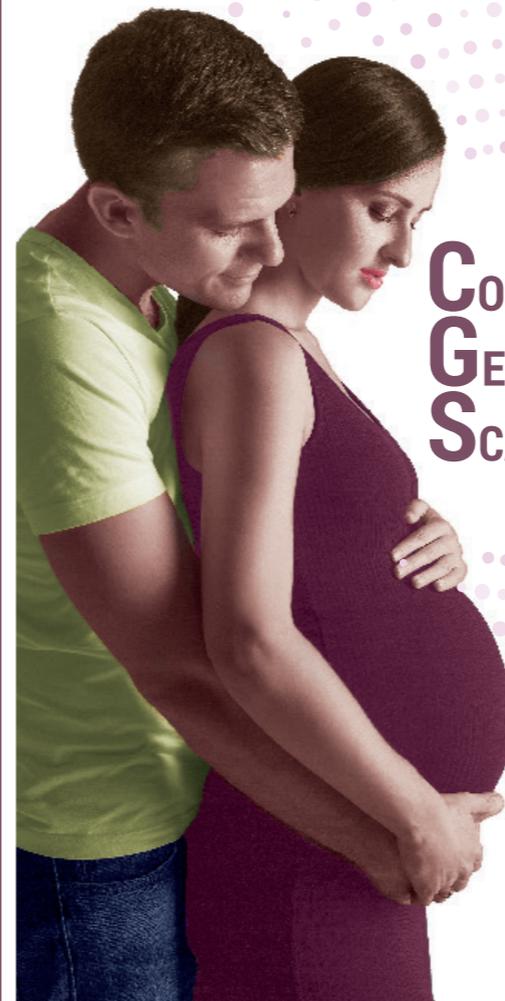
Main Center Roma (zona Parioli)
Viale Liegi, 45 CAP 00198 Tel. 06 85 05

Sede di Milano (zona Duomo)
L.go Schuster,1 CAP 20122 Tel. 02 86 99 60 54

06 85 05 800

www.fetaldna.it | info@fetaldna.it

MOD-FDNA Rev.2 del 21/11/22



COMPLETE GENETIC SCAN

COMPLETE GENETIC SCAN 2 PROTOCOLLI DI INDAGINE

1

ANALISI DEL DNA FETALE

Cariotipo completo fetale
con NIPT FetalDNA

21 sindromi
da microdelezioni

8 malattie monogeniche
sporadiche

2

ANALISI DEL DNA COPPIA

Oltre 1300 malattie genetiche
Autosomiche Recessive o X-Linked
trasmesse da entrambi i genitori
portatori sani (nelle recessive) o
dalla madre (nelle X-Linked).

Le malattie sono sostenute da più
di 900 geni

Analisi del DNA Fetale

Analisi di +900 geni della coppia

L'esame in caso di positività, può condurre al necessario riscontro con tecniche invasive (Villocentesi o Amniocentesi) per conferma o esclusione dei sospetti rilevati (rischio del 25% di malattia recessiva da genitori entrambi portatori sani, 50% di rischio di feti maschi affetti per malattia X-Linked per madre portatrice sana).

Cosa analizza il test?

L'analisi combina due protocolli di indagine:

1. NIPT FetalDNA. Il test **prenatale non invasivo (NIPT) FetalDNA** permette di eseguire uno screening genetico completo del feto grazie ai **frammenti di DNA** che circolano nel **sangue materno**. Indaga il cariotipo completo fetale, 21 sindromi da microdelezioni e 8 malattie monogeniche a partire da un campione di **DNA Fetale** isolato da un campione di sangue materno.

2. Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso
Il test consente la ricerca di oltre **1300 malattie genetiche**, sostenute da più di **900 geni** nel **DNA della coppia**, sempre con un semplice prelievo di sangue.

Quando posso eseguire il test?

Assicurati di aver superato la **10° settimana** di gravidanza, anche in caso di **gravidanze gemellari** o di **procreazione medicalmente assistita**. Prima di effettuare il prelievo ti verrà chiesto di compilare la **modulistica** e il **consenso informato**.

Dove posso effettuare il prelievo?

- Presso i **Centri Altamedica** di Roma e Milano
- In tutta Italia, in uno dei **laboratori convenzionati**
- Dal tuo **medico di fiducia** o a **domicilio**.

In quanto tempo riceverò i risultati?

I risultati del test sono disponibili entro **7 giorni lavorativi** dalla ricezione del campione per l'analisi del DNA Fetale.

I risultati delle indagini del Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso sull'eterozigosi della coppia saranno disponibili entro **15 giorni lavorativi**.

Qualora dalle analisi dei campioni emergesse un risultato positivo, il Laboratorio di Altamedica effettuerà **gratuitamente l'analisi del campione (liquido amniotico/villi coriali) per confermare sul feto la patologia di cui entrambi i genitori risultano portatori sani**.

Inoltre è possibile richiedere gratuitamente il **sex del bambino**.

1 ANALISI DEL DNA FETALE

Il test indaga le anomalie fetali sul sangue materno (mediante la NIPT, non invasive prenatal testing)

CARIOTIPO COMPLETO FETALE CON NIPT

FETALDNA Accuratezza media del 99,99%.

Ricerca di variazioni numeriche in tutte le 23 coppie di cromosomi del feto, attraverso una sofisticata valutazione bioinformatica

21 SINDROMI DA MICRODELEZIONI

Accuratezza media del test circa l'85%

variabile in base alla frazione fetale e al tipo di malattia

Sindrome di Wolf-Hirschhorn	Sindrome HNPP
Sindrome di Jacobsen	Sindrome da delezione 18q
Sindrome da delezione 1p36	Sindrome di Alagille
Sindrome di Angelman	Sindrome di Rubinstein-Taybi
Sindrome di DiGeorge	Sindrome di WAGR
Sindrome di Cri-du-chat	Sindrome di Potocki-Shaffer
Sindrome di Langer-Giedion	Sindrome di Miller-Dieker
Sindrome di Smith-Magenis	Sindrome da delezione 1q21.1
Sindrome di Prader-Willi	Sindrome di Kleefstra
Sindrome di Williams	Sindrome di Phelan-Mcdermid
Sindrome di Koolen-de-Vries	

8 MALATTIE MONOGENICHE SPORADICHE

Accuratezza media del test 90%

variabile in base alla frazione fetale

Sindrome di Leopard (gene PTPN11)
Ipocondroplasia (gene FGFR3)
Displasia tanatofora (gene FGFR3)
Sindrome di Apert (gene FGFR2)
Sindrome di Crouzon (gene FGFR2)
Sindrome di Pfeiffer (gene FGFR2)
Sindrome di Noonan (gene PTPN11 / SOS1 / RAF1)
Acondroplasia (gene FGFR3)

2 ANALISI DEL DNA COPPIA

Ricerca oltre 1300 malattie genetiche, sostenute da più di 900 geni.

In entrambi i genitori vengono ricercate le mutazioni su geni specifici, associati a malattie genetiche trasmissibili al feto (Carrier Test Extended o Test del Portatore Esteso).

Le malattie indagate sono autosomico Recessive, ovvero presentano una mutazione in entrambe le copie di un gene trasmesse da entrambi i genitori oppure X-Linked, caratteristica delle malattie che si manifestano nei maschi e per le quali le femmine sono portatrici sane.

CARATTERISTICHE DEL TEST



SICURO

Non è traumatico ed è privo di rischi di aborto.



ACCURATO

Sensibilità e attendibilità del 99,99% per le principali aneuploidie.



SEMPLICE

Basta un prelievo di sangue materno e paterno (dal braccio)



ALL'AVANGUARDIA

Sviluppato e brevettato da Altamedica, è completamente analizzato in Italia.



DI FACILE COMPrensIONE

Risultato facilmente interpretabile sia per le anomalie cromosomiche che per lo studio dei geni sulla coppia



ESTESO E COMPLETO

Analizzando 900 geni sulla coppia è possibile definire un rischio altamente esaustivo sulle malattie a trasmissione ereditaria

CONSULENZA GENETICA

Cosa rende speciale Complete Genetic Scan?

L'abbinamento di due protocolli specifici per l'analisi sul **DNA Fetale** e sul **DNA della coppia**.

L'utilizzo per entrambi i protocolli della **NGS (Next Generation Sequencing)**.

Un servizio di **consulenza gratuita**.

I Genetisti dell'Altamedica Healthcare Center sono a vostra disposizione in ogni fase della scelta, **prima e dopo l'esecuzione del test**.

Se ti trovi a **Roma** puoi anche effettuare una **consulenza in presenza**, sempre **gratuita**.

I nostri Genetisti sono disponibili 7 giorni su 7 al numero dedicato

345.8740439 24 ore su 24.

Per l'elenco completo di geni e malattie indagate
www.fetaldna.it