





	,
Diagnosi prenatale invasiva	4
Diagnosi prenatale non invasiva	8
Genetica della nutrizione	15
Citogenetica classica	16
Citogenetica molecolare	17
Complicazioni in gravidanza	18
Genetica dell'infertilità e della poliabortività	22
Gen <mark>etica pr</mark> econcezi <mark>on</mark> ale della coppia	26
Test di predisposizione oncologica	27
Diagnosi molecolare delle infezioni	28
Microbiota e Microbioma	31
Screening genetico dello spettro autistico	32
Altre ricerche specifiche con tecnologia alternativa	33



DIAGNOSI PRENATALE



La Diagnosi Prenatale è quella disciplina che permette, attraverso l'impiego di alcuni esami eseguiti durante la gravidanza, di venire a conoscenza dell'eventuale presenza nel feto di anomalie congenite (presenti alla nascita), che spesso sono di origine genetica.

Sono descritti oggi circa 20.000 geni responsabili di almeno 6.000 patologie genetiche note, considerate patologie rare. Per quanto rare, in Italia esistono attualmente circa 3.000.000 di soggetti affetti da una malattia genetica. Molte di queste malattie, spesso invalidanti, possono essere ricercate in utero, prima della nascita.

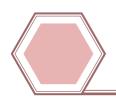
Conoscere preventivamente lo stato patologico di un bimbo che ancora deve nascere, può e deve rappresentare un obiettivo fondamentale, utile ad affrontare un percorso di vita che, correlato alla gravità della malattia, può essere variabilmente rilevante.

Il valore potenziale della tecnologia messa in atto da **Altamedica** - che oggi possiede diverse piattaforme e strumentazione all'avanguardia - permette l'analisi in diversi ambiti delle patologie umane, con particolare attenzione agli aspetti dell'analisi molecolare e genetica, per lo studio del benessere fetale.

La Diagnosi Prenatale si distingue in "non invasiva" e "invasiva".

La **Diagnosi Prenatale Invasiva** offre la possibilità di eseguire lo studio del benessere fetale con assoluta precisione diagnostica. Può essere effettuata intorno alla 11^a - 12^a settimana di gravidanza attraverso la **villocentesi**, che prevede il prelievo trans addominale di una piccola quantità di villi coriali, oppure mediante **amniocentesi**, eseguibile intorno alla 16^a settimana di gestazione, che consiste nel prelievo trans addominale di una piccola quantità di liquido amniotico.

La **Diagnosi Prenatale Non Invasiva** permette lo studio del DNA fetale libero circolante (cfDNA) su campione di sangue materno, prelevato dopo la 10a settimana di gestazione.



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
Amniocentesi tradizionale*	
Liquido amniotico Falcon 15 ml 12-15 giorni	€ 415
Amniocentesi intermedia (malattie genetiche più frequenti)*	
Liquido amniotico Falcon 15 ml 12-15 giorni	€ 1.120
Amniocentesi Molecolare NGPD*	
Liquido amniotico Falcon 15 ml 15 giorni	€ 1.670

^{*}Qualora il prelievo venga effettuato presso il Centro ALTAMEDICA di Roma è previsto un sovrapprezzo di 300,00 €



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
Villocentesi tradizionale*	
Villi coriali Falcon 15 ml 12-15 giorni	€ 525
Villocentesi intermedia (malattie genetiche più frequenti)*	
Villi coriali Falcon 15 ml 12-15 giorni	€ 1.230
Villocentesi Molecolare NGPD*	
Villi coriali Falcon 15 ml 15 giorni	€ 1.735

^{*}Qualora il prelievo venga effettuato presso il Centro ALTAMEDICA di Roma è previsto un sovrapprezzo di 300,00 €





FetalDNA è il più innovativo test non invasivo di screening prenatale che prevede l'analisi del DNA fetale libero circolante su sangue materno. Si avvale di una metodologia di sequenziamento genomico di ultimissima generazione - innovative NIPT (iNIPT™) - sviluppata dall'équipe di genetisti Altamedica.

LA METODOLOGIA INIPT™

La metodologia iNIPT™ prevede l'utilizzo del sequenziamento massivo del DNA (*Next Generation Sequencing*). L'ormai collaudata metodica del sequenziamento massivo parallelo consente l'analisi dell'intero genoma. In oltre 2 anni di studi, l'équipe di **Altamedica** ha perfezionato una piattaforma diagnostica grazie anche all'introduzione di una nuova analisi bioinformatica di proprietà (Release 2017), che permette di fornire il massimo dell'affidabilità nei risultati analitici del test.

I LIVELLI DI INDAGINE

Con FetalDNA è possibile indivduare il livello di indagine più adatto per le pazienti.

Attualmente sono disponibili livelli di test progressivamente più approfonditi che indagano numerose patologie, incluse le malattie monogeniche fetali.

Di seguito l'elenco dei liveli di indagine:

FetalDNA Base

FetalDNA Base Plus

FetalDNA Base Plus + 21 microdelezioni

FetalDNA Cariotipo

FetalDNA Cariotipo Plus

FetalDNA Cariotipo Plus + malattie monogeniche fetali

FetalDNA Total Screen

FetalDNA Malattie monogeniche fetali (eseguibile come richiesta singola o in abbinamento ad uno dei livelli scelti)

FetalDNA Complete Genetic Scan (CGS)

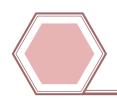
FetalDNA Mini CGS 1

FetalDNA Mini CGS 2

FetalDNA Mini CGS 3

Su richiesta, per tutti i livelli di test, è possibile ottenere gratuitamente il sesso fetale.

In caso di presenza di anomalie cromosomiche **Altamedica** offre in forma totalmente gratuita diagnosi mediante amniocentesi o villocentesi eseguita nel nostro Istituto da esperti del settore. In caso di eventuali ulteriori specifiche esigenze di personalizzazione è possibile contattatare il proprio referente di zona.



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
FetalDNA Base (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down). Sanque Intero	€ 440
1 Streck Tube 5 giorni	
FetalDNA Base Plus (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y (sindromi di Turner e Klinefelter).	€ 550
Sangue Intero 1 Streck Tube 5 giorni	
FetalDNA Base Plus + 21 microdelezioni (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y (sindromi di Turner e Klinefelter), studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cridu-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP).	€ 600
Sangue Intero 1 Streck Tube 5 giorni	
FetalDNA Cariotipo (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y, studio cromosomico completo.	€ 660
Sangue Intero 1 Streck Tube 5 giorni	

^{*}Su richiesta è possibile associare al FetalDNA Base, Base Plus, Cariotipo l'esame delle malattie monogeniche fetali. In tal caso i tempi di risposta per la refertazione saranno di 8 gg e le provette da utilizzare per il prelievo saranno 2 Streck Tube.



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
FetalDNA Cariotipo Plus (CE-IVD) L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13, 18, 21, alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP), studio cromosomico completo e analisi del gene della fibrosi cistica sulla gestante.	€ 950
Sangue Intero 1 Streck Tube 5 giorni	
Malattie monogeniche fetali (CE-IVD) L'esame comprende: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo.	€ 600
Sangue Intero 1 Streck Tube 8 giorni	
FetalDNA Cariotipo Plus (CE-IVD) + Malattie monogeniche fetali L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13, 18, 21, alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Viries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP), studio cromosomico completo e analisi del gene della fibrosi cistica sulla gestante. L'analisi include anche lo studio delle più frequenti malattie monogeniche fetali sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo). Tra queste: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo.	€ 1.200
Sangue Intero 2 Streck Tube 8 giorni	



DENOMINAZIONE ANALISI

PREZZO LISTINO

FetalDNA Total Screen (CE-IVD)

L'esame comprende analisi sul feto e sulla gestante.

INDAGINI SUL FETO

Trisomie 13, 18, 21, alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio cromosomico completo e studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP), ricerca delle più frequenti malattie monogeniche fetali sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo). Tra queste: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo.

€ 1.500

INDAGINI SULLA GESTANTE

Analisi del gene della fibrosi cistica sulla gestante e indagini sulle mutazioni che oggi sono ritenute responsabili della predisposizione genetica al parto pretermine.

L'esame include inoltre una valutazione del rischio di preeclampsia, di trombofilia materna ereditaria, diagnosi di atrofia muscolare spinale materna (SMA) e presenza o assenza dei più importanti e frequenti agenti infettivi presenti in gravidanza: il virus citomegalico ed il protozoo toxoplasmico.

Sangue Intero / Siero

2 Streck Tube + Serum Tube

10 giorni

FetalDNA Complete Genetic Scan (CGS)

L'esame comprende analisi sul feto e sulla coppia

INDAGINI SUL FETO

Cariotipo completo fetale con NIPT FetalDNA, 21 sindromi da microdelezioni, 8 malattie monogeniche sporadiche.

INDAGINI SULLA GESTANTE

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. € 2.200

Sangue Intero

1 Streck Tube / 2 EDTA Tube

7 giorni (referto parziale con screening prenatale) 15 giorni (referto completo)



DENOMINAZIONE ANALISI

PREZZO LISTINO

Mini CGS 1

L'esame comprende analisi sul feto (FetalDNA Base Plus+21 sindromi da microdelezioni) e analisi sulla gestante.

INDAGINI SUL FETO

L'esame comprende lo studio di: Trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards), 21 (sindrome di Down), anomalie dei cromosomi sessuali X e Y (sindromi di Turner e Klinefelter), studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP).

€ 1.050

INDAGINI SULLA GESTANTE

Fibrosi cistica, Sordità congenita, Distrofia Muscolare di Duchenne, Atrofia Muscolare Spinale, X-Fragile.

Sangue Intero

1 Streck Tube

5 giorni (referto parziale con screening prenatale), entro 5 giorni successivi referto completo

Mini CGS 2

L'esame comprende analisi sul feto (FetalDNA Cariotipo Plus) e analisi sulla gestante.

INDAGINI SUL FETO

L'esame comprende lo studio cromosomico completo (incluse trisomie 13, 18, 21), le alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolende-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP).

€ 1.300

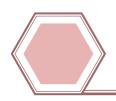
INDAGINI SULLA GESTANTE

Fibrosi cistica, Sordità congenita, Distrofia Muscolare di Duchenne, Atrofia Muscolare Spinale, X-Fragile.

Sanaue Intero

1 Streck Tube

5 giorni (referto parziale con screening prenatale), entro 5 giorni successivi referto completo



DENOMINAZIONE ANALISI

PREZZO LISTINO

Mini CGS 3

L'esame comprende analisi sul feto (FetalDNA Cariotipo Plus + malattie monogeniche fetali) e analisi sulla gestante.

INDAGINI SUL FETO

L'esame comprende lo studio cromosomico completo (incluse trisomie 13, 18, 21), le alterazioni dei cromosomi sessuali X e Y, studio di alterazioni cromosomiche strutturali associate ad alcune condizioni patologiche da microdelezione (sindromi di Cri-du-Chat, di DiGeorge, di Angelman, di Wolf-Hirschhorn, di Jacobsen, di Langer-Giedion, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Williams, di Koolen-de-Vries, di Alagille, di Rubinstein-Taybi, di WAGR, di Potocki-Shaffer, di Miller-Dieker, di Kleefstra, di Phelan-Mcdermid, sindromi da delezioni 1p36, 18q, 1q21.1 e sindrome HNPP).

L'analisi include anche lo studio delle più frequenti malattie monogeniche fetali sia di origine ereditaria che di nuova insorgenza (de novo). Tra queste: Fibrosi cistica, Sordità congenita, Beta talassemia, Congenital adrenal hyperplasia, Emocromatosi, Acondroplasia, Ipocondroplasia, Displasia tanatofora, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Leopard, Sindrome di Noonan, Fenilchetonuria, Sindrome di Rett, Rene policistico autosomico recessivo.

INDAGINI SULLA GESTANTE

Fibrosi cistica, Sordità congenita, Distrofia Muscolare di Duchenne, Atrofia Muscolare Spinale, X-Fragile.

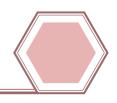
Sanaue Intero

2 Streck Tube

8 giorni (referto parziale con screening prenatale), entro 5 giorni successivi referto completo

€ 1.500

GENETICA DELLA NUTRIZIONE







GeneFood® Mamma	
Tampone buccale	€ 350
Buccal Swab	
20 giorni	

L'alimentazione in gravidanza influenza in maniera significativa la salute della donna e del bambino. Il test aiuta le future mamme non solo ad evitare un eccessivo aumento di peso ma soprattutto a nutrirsi in modo sano, riducendo il rischio di patologie. Grazie ad un semplice tampone salivare questo test del DNA innovativo individua le varianti genetiche collegate ai principali dismetabolismi che possono causare complicanze in gravidanza.

RISCHIO PATOLOGIE

(Analisi 21 varianti genetiche)

- Tendenza all'aumento di peso
- Rischio cardiovascolare
- Metabolismo dei grassi
- Sensibilità ai carboidrati raffinati
- Iperglicemia
- Rischio diabete e insulino-resistenza

ASSORBIMENTO NUTRIENTI INDISPENSABILI IN GRAVIDANZA

(Analisi 27 varianti genetiche)

- Acido folico
- Ferro
- Vitamina D
- Vitamina B12, Vitamina B6
- Zinco. Sodio

INTOLLERANZE ALIMENTARI

(Analisi 7 varianti genetiche)

- Intolleranza al glutine
- Intolleranza al lattosio
- Sensibilità al fruttosio

Insieme all'analisi del DNA, il test fornisce anche una preziosa lista di alimenti consigliati, sconsigliati e tollerati. Partendo da queste informazioni, è possibile adeguare la dieta e lo stile di vita al proprio DNA, per la salute del feto e della gestante.

Maggiori informazioni su: www.genefood.it



CITOGENETICA CLASSICA

Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
Cariotipo tradizionale su sangue periferico	
Sangue in eparina Eparina Tube 12 giorni	€ 165
Cariotipo tradizionale su sangue periferico (coppia)	
Sangue in eparina Eparina Tube 12 giorni	€ 300
Cariotipo tradizionale su materiale abortivo	
Materiale abortivo in soluzione fisiologica Contenitore sterile (p.e. urine) 15 giorni	€ 200

CITOGENETICA MOLECOLARE



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
Cariotipo molecolare su liquido amniotico / su villi coriali ad alta risoluzione mediante aCGH (SNPArray)	
Liquido amniotico Falcon 15 ml 12 gg dopo coltura cellulare	€ 750
Villi coriali Falcon 15 ml 3-5 giorni	
Cariotipo molecolare su materiale abortivo ad alta risoluzione mediante aCGH (SNPArray)	
Materiale abortivo in soluzione fisiologica Contenitore sterile (p.e. urine) 3-5 giorni	€ 750
Cariotipo molecolare su sangue periferico ad alta risoluzione mediante aCGH (SNPArray)	
Sangue in EDTA EDTA Tube 3-5 giorni	€ 750



COMPLICAZIONI IN GRAVIDANZA



La gravidanza è una condizione nella quale l'organismo materno viene a trovarsi in uno stato di totale modificazione psico-fisica. Milioni di anni di evoluzione hanno reso le donne capaci di adattarsi a tale condizione sia sul piano psicologico che fisico.

Sul piano fisico tutti i sistemi sono messi a dura prova e subiscono **modificazioni sostanziali** da quello cardiocircolatorio a quello immunologico passando per quello metabolico, fino a compiere una vera e propria sfida dell'omeostasi idroelettrolitica.

Benché la maggior parte delle gestanti porta avanti con successo e senza complicanze la gravidanza, un certo numero di queste, invece, sperimenta **una serie di patologie**, molte delle quali non sono altro che slatentizzazioni di processi per i quali si è predisposti anche geneticamente.

Il tipo e la frequenza di queste complicanze varia a seconda del soggetto, della sua storia clinica, dell'etnia e dello stato fisico nel quale si trova, della eventuale gemellarità e della parità (cioè di quante gravidanze abbia avuto).

Le maggiori complicanze in gravidanza sono molte ed è impossibile, in un test unico, indagarle tutte.

COMPLICANZE MATERNE	COMPLICANZE FETALI
Parto pretermine	Aborto
Ipertensione (Preeclampsia)	Gravidanza ectopica
Trombosi	Ritardo di crescita intrauterino
Diabete gestazionale	Polidramnios ed oligoidramnios
Infezioni	Placenta previa (ed accreta)
Cardiopatie	Distacco di placenta
Anemia	Infezioni trasmesse al feto
Pertosse	Pertosse



PREGNANCY COMPLICATION TEST



Pregnancy Complication

(parto pretermine, preeclampsia,

Sangue in EDTA / Siero EDTA Tube / Serum Tube

Test (CE-IVD)

trombofilia, pertosse)

7 aiorni

Il test permette di individuare i soggetti predisposti alle più frequenti e temibili complicazioni della gravidanza, fornendo un formidabile strumento di prevenzione e controllo della gravidanza.

Nello specifico il test comprende:

- · lo screening della PREDISPOSIZIONE AL PAR-TO PRETERMINE: il parto prima delle 37 settimane (pretermine) interessa oltre il 10% delle gravidanze e rappresenta la più frequente, ed a volte più severa, causa di mortalità e morbilità feto-neonatale:
- · il calcolo del **RISCHIO DI PREECLAMPSIA** mediante il dosaggio della Placental Growth Factor (PIGF) ed il dosaggio della Pregnancy Associated Protein A (PAPP-A);
- · la ricerca delle cause di **TROMBOFILIA MATER- NA EREDITARIA**: Fattore II, Fattore V di Leiden,
 MTHFR (C677T-A1298C), PAI-1;
- · il rischio di PERTOSSE MATERNO-FETALE: il test permette al medico di conoscere se la gestante è affetta da pertosse (anche se poco sintomatica) e quali soggetti siano assolutamente da vaccinare rispetto a quelli che, già per immunità propria, possono dirsi sufficientemente protetti.

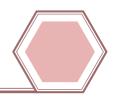
Maggiori informazioni su: http://www.pregnancycomplicationtest.com

€ 330

DNApretermTEST

EDTA Tube

5 giorni





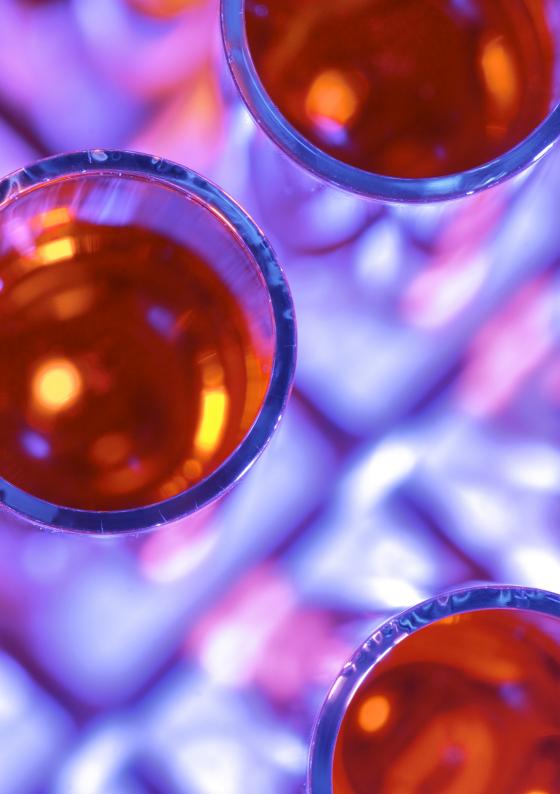
In Italia la percentuale di parto pretermine si aggira intorno all'8%:

- con un'età gestazionale compresa tra le 23 e le 25 settimane la sopravvivenza neonatale va dal 10% al 50% circa (il 20-30% dei neonati avranno complicanze di tipo neurologico);
- con età gestazionale da **25 a 26 settimane** si hanno una sopravvivenza maggiore (dal 50% all'80%) e minori complicanze neurologiche (dal 10% al 25% dei casi);
- superate le 26 settimane di gestazione la prognosi è molto buona (i neonati venuti alla luce dopo la 32ma settimana hanno una sopravvivenza molto vicina a quella dei nati a termine e minori danni neurologici).

Con i recenti progressi nella genetica umana e nella biologia molecolare, la valutazione dei contributi della genetica all'individuazione del rischio di parto pretermine ed alla durata della gravidanza è progredita al punto di fornire un formidabile strumento di prevenzione e controllo della gravidanza.

Si possono prevedere certamente oltre la metà dei parti pretermine in totale e la quasi totalità di quei casi ove non esistano condizioni cliniche di rischio come, in particolare, le condizioni mediche pregravidiche, le condizioni gravidiche, le condizioni biologiche. Va sottolineato che la storia familiare e la storia medica di una donna, rimangono strumenti preziosi ed essenziali nelle valutazioni del rischio di un parto pretermine che, sia detto con chiarezza, può occorrere anche in assenza di una predisposizione genetica, per fatti clinici sopraggiunti o può essere scongiurato per l'intervento di opportuni presidi terapeutici, accorgimenti o condotte di precauzione.

Maggiori informazioni su: www.dnapretermtest.com



GENETICA DELL'INFERTILITÀ F DELLA POLIABORTIVITÀ



La patologia della riproduzione, i problemi dell'infertilità e della poliabortività e la genetica sono sempre più fortemente collegati. Un legame, questo, che si rafforza sempre più poiché, in tale settore, il progresso scientifico si evolve in maniera vertiginosa.

Le cause di origine genetica correlate ai problemi dell'infertilità e della poliabortività hanno aperto ulteriori campi di interazione tra queste discipline, introducendo nuovi argomenti di discussione e nuove aree di indagine prima non praticabili.

Qualora non si tratti di aborti occasionali e laddove gli aborti si ripetano fino a 3 volte, si parla di "aborto abituale". Se si è esclusa l'infertilità da causa locale (utero setto o sub-setto) o da trombofilia secondaria (malattia da autoanticorpi), le cause sono quasi certamente genetiche.

Oggi, dagli studi di genetica molecolare e sequenziamento dei geni eseguiti su un numero rilevante di feti abortiti, si è ormai certi che le cause di aborto, per oltre l'85%, è di origine genetica. Oltre alle trombofilie primitive, che correlano con un numero estremamente limitato dei casi, lo studio dell'esoma umano ha spiegato in maniera più concreta le condizioni predisponenti alla poliabortività.

Gli aborti sono, nella maggior parte dei casi, occasionali. Dipendono cioè da mutazioni o errori incorsi nel processo di formazione di quel singolo embrione. In un numero inferiore, ma non trascurabile, di casi, invece, uno o entrambi i genitori sono portatori di anomalie cromosomiche e genetiche che aumentano significativamente il rischio di aborto anche nella gravidanza successiva.



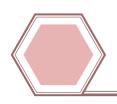
GENETICA DELL'INFERTILITÀ E DELLA POLIABORTIVITÀ

Denominazione Analisi	PREZZO DI LISTINO
Analisi NGS di mutazioni specifiche responsabili della poliabortività Analisi delle regioni: 22q11.23/GSTT1, 3p22.2/CTDSPL, 6p21.32, 8p22, MSR1, 14q32.33/AKT1 (mediante esame del cariotipo molecolare genomico), Analisi mutazioni gene NALP7, gene SYCP3, gene WNT6, gene CEP250, gene CGB, gene NLRP10, gene PROKR1, gene FOXP3, gene OSBPL5, Analisi gene HLA-G (con metodica complementare).	€ 600
Sangue in EDTA o tampone buccale EDTA Tube / Tampone 15 giorni	
HLA-G	
Sangue in EDTA EDTA Tube 7 giorni	€ 130
POF (Premature Ovarian Failure) - Studio gene FMR1	
Sangue in EDTA EDTA Tube 3-5 giorni	€ 180
Polimorfismi FSH / LH	
Sangue in EDTA EDTA Tube 5 giorni	€ 180
PANNELLO COAGULAZIONE (5 mutazioni) GENI: FATTORE V LEIDEN, FATTORE II, MTHFR (2 MUTAZIONI), PAL-1	
Sangue in EDTA EDTA Tube 5 giorni	€ 200
PANNELLO COAGULAZIONE (15 mutazioni) GEN: FATTORE II, FATTORE V LEIDEN (A1691G), FATTORE V (H1299R), MTHFR (C677T - A1298C), PAI-1, CBS, GPINA (T1565C), ACE, APOC (T112C - T158C), AGT, ATR, BETA FIBRINOGENO, FATTORE XIII	
Sangue in EDTA EDTA Tube 5 giorni	€ 330

GENETICA DELL'INFERTILITÀ E DELLA POLIABORTIVITÀ



Denominazione Analisi	PREZZO DI LISTINO
Fibrosi cistica (60 Mutazioni) e polimorfismo 5T (indicato nei soggetti di sesso maschile) (Regione Italia CE-IVD)	
Sangue in EDTA EDTA Tube 5 giorni	€ 180
Microdelezioni del cromosoma Y	
Sangue in EDTA EDTA Tube 5 giorni	€ 180
Fibrosi cistica (Gene completo CFTR)	
Liquido amniotico o villi coriali / Sangue in EDTA Falcon 15 ml / EDTA 20 giorni	€ 600



GENETICA PRECONCEZIONALE DELLA COPPIA

Denominazione Analisi	PREZZO Coppia
CARRIER Test 1 (per la coppia)* Cariotipo su sangue periferico, fibrosi cistica, sordità congenita, distrofia muscolare di Duchenne, X-Fragile, Atrofia Muscolare Spinale. Sangue in EDTA / Eparina	€ 990
Sangue III EUTA / Eparina EDTA Tube / Eparina Tube 2 provette 15 giorni	
CARRIER Test 2 (per la coppia)* Il test integra gli esami precedenti con l'analisi di 412 geni correlati a diverse patologie recessive e X-Linked tra cui: Duchenne And Becker Muscular Dystrophy, Achondrogenesis, Alport, Arthrogryposis, Mental Retardation And Seizures (Amrs), Bardet-Biedl Syndrome 1, Canavan Disease, Cornelia De Lange Syndrome 2, Cystic Fibrosis, Ellis-Van Creveld Syndrome, Familial Dysautonomia, Fanconi Anemia, Group C, Fragile X Syndrome, Gaucher, Hemophilia, Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, Hirschsprung Disease, Hypophosphatasia, Infantile, Joubert Syndrome 8/2/3/5/6/7/9, L1 Syndrome, Leigh Syndrome, Lissencephaly With Cerebellar Hypoplasia, Meckel, Mucolipidosis, Type Iv, Nemaline Myopathy, Phenylketonuria, Rene Policistico Autosomico Recessivo, Seckel Syndrome, Atrofia Muscolare Spinale (Sma), Smith-Lemli-Opitz, Sordità Congenita Aut. Recessiva, Sotos Tay-Sachs Disease, Thalassaemia Beta, Tyrosinemia, Wilson, X-Linked Adrenal Hypoplasia Congenita, Zellweger, Longq-T Syndrome.	€ 1.300
Sangue in EDTA / Eparina EDTA Tube / Eparina Tube 2 provette 15 giorni	
CARRIER Test Extended (per la coppia) Il test integra gli esami indicati precedentemente nel Carrier Test 2 con l'analisi di oltre 900 geni associati a più di 1300 malattie	€ 1.800
Sangue in EDTA / Eparina EDTA Tube / Eparina Tube 2 provette 20 giorni	

^{*} Ciascuna delle patologie è eseguibile singolarmente

TEST DI PREDISPOSIZIONE ONCOLOGICA



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
TUMORE DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO (BASE) BRCA1- BRCA2	
Sangue in EDTA EDTA Tube entro 30 giorni	€ 600
TUMORE DELLA MAMMELLA E DELL'OVAIO (COMPLETO) BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, BARD1, ATM, CDH1, CHEK2, KRAS, PTEN, TP53, MRE11A, NBN, RAD50, BRIP1	
Sangue in EDTA EDTA Tube entro 30 giorni	€ 1.000
SINDROME DI LYNCH (TUMORE ENDOMETRIALE) MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	
Sangue in EDTA EDTA Tube entro 30 giorni	€ 750
SINDROME DI LI-FRAUMENI	
Sangue in EDTA EDTA Tube entro 30 giorni	€ 550



DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE INFEZIONI

Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
MALATTIE SESSUALMENTE TRASMISSIBILI TEST MULTIPLO Trichomonas vaginalis, Mycoplasma hominis/genitalium, Ureaplasma urealyticum, Neisseria gonorrhoeae, Chlamydia Trachomatis. Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale	€ 220
3-5 giorni CMV DNA	
Sangue in EDTA / Liquido Amniotico / Tampone salivare / Urine EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
Candida Albicans	
Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 100
EBV DNA	
Sangue in EDTA EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
Chlamydia Trachomatis	
Tampone cervico-vaginale / Urine / Liquido seminale Swab cervico-vaginale / Contenitore sterile 3-5 giorni	€ 100
Parvovirus B19	
Sangue in EDTA / Liquido Amniotico EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120

DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE INFEZIONI



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
VZV	
Sangue in EDTA / Liquido Amniotico EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
HSV Tipo 1-2	
Sangue in EDTA EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
Rubeo (Rosolia)	
Sangue in EDTA / Liquido Amniotico EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
Trichomonas Vaginalis	
Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 100
Gardnerella vaginalis	
Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 100
Neisseria gonorrhoeae	
Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 100



DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE INFEZIONI

Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
HPV DNA Tipizzazione (18 genotipi alto rischio / 17 genotipi basso rischio)	
Tampone cervico-vaginale / tampone uretrale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 150
HPV mRNA	
Tampone cervico-vaginale Swab cervico-vaginale 3-5 giorni	€ 185
Lysteria monocytogenes	
Sangue in EDTA EDTA Tube 3-5 giorni	€ 120
Toxoplasma Gondii	
Sangue in EDTA / Liquido amniotico EDTA Tube / Falcon 15 ml 3-5 giorni	€ 120

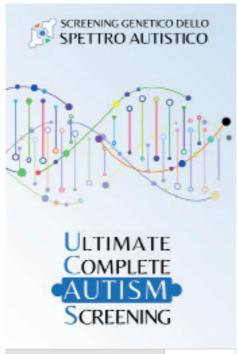
MICROBIOMA E MICROBIOTA



DENOMINAZIONE ANALISI	PREZZO LISTINO	
Microbiota intestinale Analisi e classificazione tassonomica, mediante NGS, della popolazione batterica intestinale. Studio della Biodiversità ed Indice di Disbiosi Intestinale.		
Feci o saliva Contenitore con tappo sterile o tampone salivare 10 giorni	€ 350	
Microbiota Vaginale Studio del Microbiota Vaginale la cui alterazione è associata a vaginosi batterica, aborti spontanei, parti		
prematuri, malattie infiammatorie pelviche e aumento del rischio di vari tipi di infezioni.	€ 300	
Tampone vaginale Swab vaginale 10 giorni	C 000	
Microbiota Endometriale		
Studio del Microbiota Endometriale, fattore chiave per il successo dell'impianto dell'embrione. Analisi delle specie batteriche del genere Lactobacillus. La presenza di batteri disbiotici o patogeni può alterare il Microbiota endometriale e può disturbare l'ambiente uterino, causando il fallimento dell'impianto e la perdita della gravidanza.	€ 300	
Secrezione endometriale Contenitore sterile 10 giorni		



SCREENING GENETICO DELLO SPETTRO AUTISTICO



Ultimate Complete Autism Screening (UCAS)

> Sangue in EDTA / saliva EDTA Tube / tampone salivare 30 giorni

€ 1100

Lo screening genetico dello spettro autistico prevede l'estrazione del DNA dal campione pervenuto in laboratorio, l'amplificazione e l'arricchimento delle regioni del genoma di interesse per l'analisi. Il sequenziamento avviene mediante NGS (Next generation Sequencing), analizzando mutazioni in geni e delezioni e/o duplicazioni in regioni del DNA principalmente associate all'ASD (Disturbi dello Spettro Autistico). Al termine del sequenziamento i risultati ottenuti vengono analizzati secondo l'analisi bioinformatica e la pipeline sviluppate nel laboratorio.

Si prenderanno in considerazione geni, delezione e duplicazioni indicati nel consenso con l'aggiunta dell'analisi dell'espansione delle triplette del gene FMR1, legato alla Sindrome dell'X Fragile, spesso associata a un severo grado di autismo.

Una consulenza obbligatoria con personale specialistico permetterà di ricevere un'informazione chiara e dettagliata sulle caratteristiche, implicazioni e limiti del test. La severità del quadro clinico non è prevedibile in quanto mutazioni in geni causativi possono dare segni clinici molto differenti. L'esito negativo del test si riferisce esclusivamente alle varianti patogenetiche dei geni indagati al momento dell'analisi, associati secondo letteratura scientifica allo spettro autistico.

Corrette informazioni sulla salute del paziente e su qualsiasi patologia nella storia clinica dei genitori e dei loro parenti facilitano l'interpretazione del risultato. Il coverage medio dei geni analizzati con una profondità di lettura media maggiore di 10X risulta essere del 99%. **Ogni mutazione eventualmente rilevata sarà confermata mediante sequenziamento Sanger. Ogni CNV verrà confermata mediante aCGH / SNP array.**

ALTRE RICERCHE GENETICHE SPECIFICHE CON TECNOLOGIA ALTERNATIVA



Denominazione Analisi	PREZZO LISTINO
Alfa-talassemia (CE-IVD)	€ 250
Beta-talassemia (CE-IVD)	€ 250
X-Fragile	€ 180
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	€ 180
Distrofia di Duchenne / Becker	€ 180
Emocromatosi (CE-IVD)	€ 180
Sordità congenita (GJB2)	€ 180
Fibrosi cistica (Gene completo CFTR)	€ 600

TIPOLOGIA CAMPIONE: Sangue in EDTA - liquido amniotico - villi coriali

PROVETTA: varie

TEMPI DI REFERTAZIONE: 5 - 10 giorni



CUSTOMER CARE



Altamedica offre un servizio di Customer Care di altissimo livello, garantendo ai propri clienti competenza, professionalità e affidabilità in ogni fase del processo.



Invio Kit di spedizione



Ritiro e trasporto gratuito



Processamento del campione



Refertazione online e Assistenza h24



Fatturazione personalizzata

L'invio dei campioni biologici deve essere effettuato utilizzando esclusivamente il Kit di spedizione fornito, progettato per essere a norma UN3373 (normativa europea per il trasporto dei campioni biologici – Biological Substance – Category B).

Come richiedere un kit

Per richiedere l'invio di un kit è possibile:

- inviare una mail a logistica@altamedica.it
- contattare il Numero Verde 800 72 64 64

Informazioni

Per informazioni commerciali

Tel: 06 84 19 773

e-mail: commerciale@altamedica.it

Per informazioni amministrative/Segreteria Genetica

Tel: 06 85 05 841

e-mail: segreteria.geneticamedica@altamedica.it

Per consulenze genetiche

Tel: 06 85 05 805 - 345 8740439 (h24) 7/7

Contenuto del KIT



Barattolo o Contenitore primario con spugna all'interno



Etichette da apporre sul consenso e sulla/e provetta/e



Provetta e/o contenitore specifico in base alla prestazione richiesta



Consenso



Kit per il prelievo per evitate emolisi del sangue: butterfly, adattatore e campana

CUSTOMER CARE



Come procedere per l'invio dei campioni

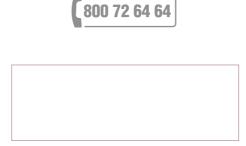
Per prenotare il ritiro del campione, inviare un'email a **logistica@altamedica.it** (con oggetto "Ritiro Kit") o telefonare al **Numero Verde 800 72 64 64** (selezionando 1 per il ritiro) comunicando:

- data e fascia oraria continuativa di almeno 3 ore di disponibilità (compresa fra le 9.00 e le 18.00)
- indirizzo (e/o specifiche aggiuntive come reparto, piano, persona di riferimento)
- numero e tipologia di Kit da spedire
- altro (esigenze particolari, note per il corriere, informazioni tecniche e amministrative)

Come ritirare i referti

Al momento dell'accettazione saranno generate delle credenziali che permetteranno di procedere al ritiro dei referti direttamente online sul sito http://www.refertiartemisia.it.

I referti saranno disponibili secondo le tempistiche indicate per i singoli esami dal momento della ricezione del campione da parte dei laboratori di **Altamedica**.



NOTE:		



SEDE DI **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

Numero Verde 800 72 64 64





*AZIENDA CON SISTEMA QUALITÀ UNI EN ISO 9001:2015 Reg. n.7662-A



