

SYNLAB 

Linea
DONNA

Test e analisi
per **tutte** le **fasi**
della **vita**



INDICE



1. ESAMI PRECONCEZIONALI

Le malattie genetiche ereditarie
Cariotipo su sangue periferico
Trombosi venosa
Alterazioni ormonali

p. 4
p. 5
p. 5
p. 6

2. DURANTE LA GRAVIDANZA

Elettroforesi dell'emoglobina
Identificazione di infezioni (T.O.R.C.H.)
Screening combinato del trimestre
Indagini citogenetiche

- Cariotipo fetale su villi coriali
- Cariotipo da liquido amniotico
- CGH array – cariotipo molecolare

p. 7
p. 7
p. 7
p. 8

NeoBona

p. 10

3. PREVENZIONE AD OGNI ETÀ

Malattie sessualmente trasmissibili
Biologia molecolare in ambito virologico
Cervicocarcinoma e infezioni da HPV

p. 12
p. 13
p. 14

- PAP test in fase liquida
- HPV DNA
- HPV mRNA
- NewPAP

La prevenzione del tumore al seno e all'ovaio

p. 16

- BRCA 1 e 2
- BRCA extended

myBiome

p. 18

Le malattie genetiche ereditarie

Test per l'individuazione di portatori sani di malattie recessive

MALATTIA	TIPO DI INDAGINE
Fibrosi cistica	<ul style="list-style-type: none"> › Ricerca di 88 mutazioni (I livello) › Sequenziamento completo e ricerca della maggior parte delle mutazioni (II livello) › Ricerca mutazione familiare
Sindrome dell'X fragile	<ul style="list-style-type: none"> › Premutazione del gene FMR1 › Premutazione e mutazione completa del gene FMR1
Atrofia muscolare spinale (SMA)	› Delezione degli esoni 7 e 8 del gene SMN1
Distrofia muscolare di Duchenne	› Delezioni e duplicazioni nel gene DMD
Talassemia alfa e beta	<ul style="list-style-type: none"> › Mutazioni e riarrangiamenti nei geni HBA1 e HBA2 › Sequenziamento completo del gene HBB
Sordità ereditaria non sindromica	<ul style="list-style-type: none"> › Sequenziamento completo del gene GJB2 (codificante per CX26) › Delezione D13S1830 nel gene GJB6 (codificante per CX30)

Cariotipo su sangue periferico

Un'alterazione del numero o della struttura dei cromosomi può determinare infertilità sia nell'uomo che nella donna. Lo scopo dell'analisi del cariotipo è analizzare separatamente le 23 coppie di cromosomi nelle cellule del sangue periferico dei futuri genitori in una specifica fase del ciclo cellulare (metafase).

SYNLAB propone le seguenti analisi:

- › **Cariotipo standard**
- › **Cariotipo ad alta risoluzione per poliabortività**
- › **Tecniche FISH**

Trombosi venosa

I pannelli genetici nello **screening** della **trombofilia ereditaria** vengono utilizzati in modo preventivo sia prima della somministrazione di farmaci (es. anticoncezionali), sia prima di pianificare una gravidanza, o in casi di ripetuta poliabortività.



Fra i geni analizzati:

Fattore II (Protrombina), PAI-1, ApoE, Fattore V, Apo B, Fattore XII, ACE, MTHFR, Fibrinogeno B.



Alterazioni ormonali

Analisi che permettono di identificare i fattori genetici che influenzano gli assetti ormonali:

Dosaggi ormonali:

FSH
Prolattina
Estradiolo
Progesterone
AMH
TSH e FT4

Fattori genetici che influenzano la risposta ormonale:

Gene FSHR	Variazioni T307A e N680S
HLA-G	Variazioni – 725/G e inse/del 14bp
Gene LHGCR	Variazione R554X
Gene LHB	Variazioni 135T e W28R

DURANTE LA GRAVIDANZA

Elettroforesi dell'emoglobina

L'elettroforesi dell'emoglobina è il test di elezione per la diagnosi di portatore di **anemia mediterranea**, **beta talassemia**, e non solo.

Identificazione di infezioni (T.O.R.C.H.)

Alcune infezioni, se contratte durante la gravidanza, possono determinare la presenza di difetti congeniti nel nascituro.

Il pannello T.O.R.C.H. verifica la presenza di anticorpi diretti contro specifici agenti patogeni, identificando durante la gravidanza: la **Toxoplasmosi**, la **Rosolia**, il **Citomegalovirus** e l'**Herpes simplex**.

È fondamentale individuare altre infezioni per prevenirne la trasmissione verticale madre-figlio (es. HIV, HBV).

Altre infezioni possono occorrere in gravidanza per le quali è necessario procedere con ulteriori indagini specifiche.

Screening combinato del primo trimestre

Fra l'11^a e la 14^a settimana di gravidanza, secondo le indicazioni della Fetal Medicine Foundation, si effettua la misura della Free Beta-hCG e PAPP-A (Bitest) unitamente a quella dello spessore nucale del feto tramite ecografia. I risultati di questi esami (test combinato) forniscono indicazioni sulla probabilità che il feto sia affetto da alcune delle anomalie cromosomiche più frequenti: trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13.

Lo spessore aumentato della translucenza nucale è un allarme per ulteriori anomalie fetali cardiache, scheletriche ed altre sindromi genetiche.

Indagini citogenetiche

› Cariotipo fetale su villi coriali

Lo studio del corredo cromosomico fetale permette di individuare eventuali anomalie cromosomiche di tipo numerico (aneuploidie, trisomie, monosomie) o strutturali (duplicazioni, delezioni, traslocazioni, inversioni).

Viene effettuato fra l'11^a e la 13^a settimana di gestazione e si compone di un test diretto e di uno metodo indiretto (test su coltura).

› Cariotipo da liquido amniotico

Il prelievo di liquido amniotico per via trans-addominale, sotto controllo ecografico, tra la 15^a e la 18^a settimana di gestazione, permette di prelevare le cellule fetali in sospensione nel liquido amniotico (amniociti). In seguito a loro isolamento ed analisi al microscopio, è possibile ottenere un cariotipo fetale e individuare eventuali anomalie cromosomiche o strutturali.

› CGH array – Cariotipo molecolare

Il test di ibridazione genomica comparativa è una tecnica molecolare ad alta risoluzione che consente di identificare microsbilanciamenti spesso non visibili mediante l'analisi del cariotipo convenzionale.

La metodica permette di evidenziare variazioni del contenuto di piccole porzioni cromosomiche come microdelezione o microduplicazioni (<10 milioni di basi, Mb) che si associano a quadri sindromici con disabilità intellettiva e/o comportamentale e/o fisica.

Tali patologie singolarmente sono condizioni rare, ma nel complesso hanno una frequenza stimata di circa 1:1000-2000 nati.

› CGH prenatale 60K

Test diagnostico indicato in presenza di anomalie ecografiche

Il test permette di determinare la presenza di micro-sbilanciamenti, ed è indicato in presenza di anomalie evidenziate all'ecografia, NT>3.5mm, o di anomalie cromosomiche identificate mediante l'analisi cromosomica tradizionale o di storia familiare positiva.

› Easy chip array CGH

Screening in assenza di anomalie ecografiche da eseguire su liquido amniotico (o villi)

Permette di identificare:

- › 47 sindromi da microdelezione/microduplicazione congenite o riconoscibili entro i primi anni di vita e di rilevanza clinica per lo sviluppo del neonato.
- › sbilanciamenti a significato clinico certo delle regioni subtelomeriche di tutti i cromosomi e delezioni e duplicazioni lungo l'intero genoma, di grandezza >2,5-3 Mb, integrando e supportando l'analisi cromosomica convenzionale.



Test di screening prenatale non invasivo (NIPT) che si basa sulla tecnologia di sequenziamento massivo “Paired-end” del genoma (Massive Parallel Sequencing).

- › Quantifica il DNA libero fetale analizzando i frammenti circolanti di piccole dimensioni (metodo counting).
- › Permette un’analisi più approfondita, con una “doppia lettura” anche in caso di bassa percentuale di frazione di DNA fetale. La differente lunghezza del DNA fetale e quello materno consente il conteggio dei cromosomi sui frammenti più piccoli di DNA libero.

Si ottiene così una precisione maggiore rispetto ad altri metodi di screening e al tradizionale screening combinato del primo trimestre. Il test può essere eseguito in donne con un’età gestazionale di almeno 10 settimane sia in gravidanze singole che gemellari, anche quando ottenute con donazione di ovociti.

SYNLAB offre un servizio di counseling genetico gratuito nel caso venga riscontrato un rischio fetale di patologia.

Inoltre, sono disponibili specifici percorsi che uniscono neoBona e i test “Carrier Screening” che permettono di verificare la possibilità che la madre possa trasmettere malattie genetiche ereditarie.

Un’offerta modulare per tutte le esigenze

TEST	ANOMALIE CROMOSOMICHE ANALIZZATE DAL TEST																							
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	XX	XY
neoBona®	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
neoBona® ADVANCED	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
neoBona® KARYO	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
neoBona® GENOME WIDE	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X

+ TUTTE LE DELEZIONI O DUPLICAZIONI PARZIALI

neoBona GENOME WIDE è il test più ampio e completo.
Si analizzano tutte le delezioni o duplicazioni parziali maggiori di 7MB nell'intero genoma.



Malattie sessualmente trasmissibili

La diagnostica delle malattie sessualmente trasmissibili si avvale di metodiche tradizionali come l'esame colturale e di tecniche di amplificazione molecolare che hanno assunto un ruolo determinante.

L'esame colturale permette la diagnostica delle uretriti e cerviciti gonococciche, delle più rare forme da Enterobatteri e anche l'esecuzione delle prove di sensibilità agli antibiotici.

La ricerca molecolare rileva la presenza del DNA dei microrganismi patogeni con una accuratezza molto elevata permettendo la diagnostica di uretriti e cerviciti gonococciche e non gonococciche (da *C. trachomatis*, *T. vaginalis*, *M. genitalium*). Questi test possono anche evidenziare le rare forme sostenute da micoplasmi diversi da *M. genitalium* (*U. urealyticum*, *U. parvum* e *M. hominis*) che però devono essere valutate dal medico nel contesto clinico complessivo.

Il test molecolare:

- › è un metodo molto sensibile
- › è una tecnica raccomandata dalle linee guida internazionali
- › è un metodo con specificità elevata (>99%)
- › è eseguibile su tamponi che mantengono stabile il campione fino a 48 h anche a T° ambiente



I patogeni ricercati sono:

C. trachomatis, *N. gonorrhoeae*, *M. genitalium*, *T. vaginalis*, *U. urealyticum*, *U. parvum*, *M. hominis*.

Profili di Microbiologia Molecolare

PROFILO 2 BATTERI IN MOLECOLARE

- *Chlamydia trachomatis*
- *Neisseria gonorrhoeae*

PROFILO URETRITI I LIVELLO

- *Chlamydia trachomatis*
- *Neisseria gonorrhoeae*
- *Mycoplasma genitalium*
- *Trichomonas vaginalis*

PROFILO URETRITI II LIVELLO

- *Ureaplasma urealyticum*
- *Ureaplasma parvum*
- *Mycoplasma hominis*

PROFILO 7 BATTERI (SCREENING PMA)

- *Chlamydia trachomatis*
- *Neisseria gonorrhoeae*
- *Mycoplasma genitalium*
- *Mycoplasma hominis*
- *Ureaplasma urealyticum*
- *Ureaplasma parvum*
- *Trichomonas vaginalis*

Biologia molecolare in ambito virologico

La ricerca molecolare in ambito virale viene svolta con tecniche NAT (Nucleic Amplification Test) ed è rivolta al più ampio spettro di agenti patogeni ricercabili. La ricerca molecolare viene condotta con i più alti profili di sensibilità e specificità disponibili sul mercato e riguardano l'individuazione del patogeno e, dove utile, la determinazione del ceppo virale.



Gli agenti patogeni più ricercati:

Herpes virus tipo 1 e 2, CMV, HCV (qualitativo, quantitativo e genotipizzazione), HIV quantitativo, HBV quantitativo, EBV, Rosolia, Varicella.

Cervicocarcinoma e infezioni da HPV

› Pap test in fase liquida

Il pap-test o test di Papanicolaou è una metodica di screening volta a individuare precocemente la presenza di lesioni pretumorali o di tumori in fase iniziale della cervice uterina. Il pap-test in fase liquida rappresenta attualmente il miglior strumento per una buona diagnostica citologica con una serie di vantaggi rispetto alle metodiche tradizionali: maggiore specificità e sensibilità, significativa riduzione dei prelievi inadeguati possibilità di eseguire immediatamente l'analisi molecolare di un'eventuale lesione precancerosa con lo stesso campione.

› HPV DNA

Dati scientifici dimostrano che la ricerca del DNA del Papillomavirus (HPV) come screening primario nelle donne di età superiore ai 30-35 anni, è più sensibile del Pap test nel prevenire i tumori invasivi del collo dell'utero.

L'HPV DNA HR (high risk) è un test, marcato CE-IVD e validato clinicamente, che rileva 14 ceppi di HPV ad alto rischio: 16,18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66 e 68.

GENOTIPI PIÙ RICONTRATI			ALTRI GENOTIPI		
45	18	16	56 59 66	31	33 58
			35 39 68	52	51

Genotipi riscontrabili più frequentemente in lesioni cancerose: nel 77% dei cancri invasivi e nel 94% degli adenocarcinomi.

Genotipi riscontrabili meno frequentemente in lesioni cancerose.

› HPV mRNA

Il test HPV mRNA consente di identificare le infezioni persistenti di HPV e, quindi, l'eventuale integrazione del genoma virale in quello cellulare. La sua aumentata espressione può essere prodromica allo sviluppo di una lesione di alto grado e/o neoplastica.

La ricerca dell'mRNA di HPV ha una elevata sensibilità e una superiore specificità, con un alto valore predittivo e un numero di falsi positivi inferiore.

› New Pap

New Pap è un esame che unisce lo screening molecolare dei ceppi di HPV ad alto rischio all'indagine citologica del Pap test, rilevando eventuali alterazioni delle cellule del collo dell'utero e confermando l'effettiva presenza dell'HPV.

Il test può essere eseguito con un singolo prelievo citologico in fase liquida.

I vantaggi di questo test sono:

1. Riconoscimento in maniera affidabile e precoce della presenza di eventuali anomalie alla cervice uterina
2. Possibilità di intervenire in maniera rapida con ulteriori approfondimenti se vengono evidenziate particolari anomalie
3. Elevata sensibilità del test HPV (individua circa il 96% soggetti che presentano l'infezione da HPV) ed altissima specificità del PAP Test (identifica nel 98% dei casi solo le alterazioni che sono realmente rilevanti)
4. Focus sui ceppi di HPV ad alto rischio, responsabili delle lesioni intraepiteliali di alto grado.

L'incrocio di questi due parametri offre alla paziente la massima garanzia per un'indagine ancora più accurata e sicura.

La prevenzione del tumore al seno e all'ovaio

BRCA 1 e 2

Le persone portatrici delle mutazioni nei geni BRCA 1 e 2 hanno un rischio aumentato di sviluppare tumori al seno. Le donne hanno inoltre un rischio aumentato di sviluppare tumori delle ovaie.

Si stima che circa il 25% dei casi di cancro ereditario della mammella e dell'ovaio siano dovuti a mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2.

SYNLAB esegue la ricerca delle mutazioni e microarrangiamenti nei geni BRCA1 e BRCA2, mediante tecniche Next Generation Sequencing (NGS) e conferma in Sanger. Le mutazioni vengono classificate in base alle indicazioni della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e ai database internazionali di riferimento.

BRCA EXTENDED

Il pannello permette di analizzare in contemporanea altri geni, oltre al BRCA1 e 2, riconosciuti dalla comunità scientifica e dalla letteratura internazionale come responsabili di forme ereditarie di tumore al seno, all'ovaio e all'endometrio.



I 16 geni indagati, oltre a BRCA 1 e 2, sono:

ATM, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

myBIOME

Il microbiota intestinale, anche noto come flora batterica, è l'insieme dei microrganismi che vivono all'interno del nostro intestino. Molti fra questi microrganismi svolgono funzioni benefiche, aiutano nella difesa dalle infezioni di microbi dannosi, contribuiscono alla sintesi di sostanze utili e alla produzione di nuove molecole per il nostro organismo.

Ogni individuo possiede il proprio microbiota e il numero di geni totale che lo compongono è 100 volte superiore a quello del genoma umano.

myBiome è il test di sequenziamento metagenomico di SYNLAB che esegue uno studio approfondito di tutto il patrimonio genetico appartenente ai microrganismi intestinali. Questo test è in grado di analizzare il 100% dei microrganismi presenti, determinare gli equilibri fra specie diverse ed evidenziare situazioni di squilibrio da correggere.

È ormai nota la diretta relazione tra microbiota ed effetti sulla salute della donna e myBIOME può essere utile in numerosi ambiti e situazioni fisio-patologiche tipicamente femminili. In più, l'ambiente intimo femminile è colonizzato da milioni di microrganismi che vanno a costituire la flora batterica vaginale, strettamente connessa a quella intestinale, da cui dipende.

Principali condizioni femminili influenzate dal microbioma:

- › Fertilità
- › Gravidanza, allattamento ed immunità innata nel neonato
- › Menopausa e Osteoporosi
- › Vulvodinia (VVS)
- › Estroboloma e suscettibilità a patologie estrogeno-dipendenti
- › Obesità, malattie cardiovascolari
- › Endometriosi
- › PCOS - La sindrome dell'ovaio policistico
- › Cancro al seno, endometrio e ovaio

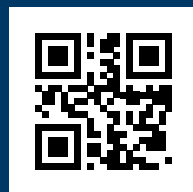
L'esito dell'analisi fornisce un report dettagliato che ti permette di avere una panoramica completa del microbiota.

Principali metaboliti ricercati con myBIOME e utili in ambito ginecologico:

- › Folati
- › Vitamina K
- › D-Lattato O Acido D-Lattico
- › Gaba
- › Butirrato
- › Beta-Glucuronidasi

SYNLAB 

www.synlab.it



SYNLAB è il leader Europeo
nella fornitura di servizi
di diagnostica medica.
Inquadra il **QR CODE** e
scopri di più sui nostri servizi!

Direttore Medico: Prof. Maurizio Ferrari (CMO)