

# Il test di ultima generazione per lo screening di malattie genetiche nell'embrione

— — — — —  
Malattie genetiche a trasmissione ereditaria  
Malattie genetiche ad insorgenza *de novo*  
Aneuploidie e sbilanciamenti cromosomici *strutturali*



**EMBRYO**TEST

SCREENING OF GENETIC DISORDERS IN EMBRYOS



# EMBRYOTEST

## RICERCA DI MUTAZIONI NEL GENOMA EMBRIONALE CAUSA DI MALATTIE GENETICHE




**EMBRYOTEST** è il test di screening di malattie genetiche nell'embrione tecnologicamente più avanzato attualmente disponibile. È un test di ultima generazione che permette di individuare negli embrioni generati *in vitro*, prima del loro impianto in utero, mutazioni responsabili di gravi malattie genetiche, sia a trasmissione ereditaria che ad insorgenza *de novo*.

Le **malattie genetiche a trasmissione ereditaria** sono causate da mutazioni di cui i partner della coppia sono portatori. Tali mutazioni, rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, possono essere trasmesse per via ereditaria alla progenie, e quindi divenire rilevabili negli embrioni prima del loro impianto in utero.

Le **malattie genetiche ad insorgenza *de novo*** sono causate da mutazioni che insorgono in modo casuale nell'embrione. Tali mutazioni, denominate *de novo*, non sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, poiché non ereditarie. La presenza di mutazioni *de novo* in uno dei geni investigati può causare patologie quali displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, autismo, epilessia e/o deficit intellettivi.



## UN TEST GENETICO CON 3 LIVELLI DI SCREENING PER SODDISFARE LE ESIGENZE DI OGNI COPPIA

LIVELLO	GENI	PATOLOGIE INDIVIDUABILI
	61	Screening di <b>26</b> tra le più comuni malattie genetiche a trasmissione ereditaria, e di <b>53</b> patologie genetiche ad insorgenza <i>de novo</i> .
	>4000	Esoma clinico, <b>5000+</b> tra le più frequenti malattie genetiche, sia a trasmissione ereditaria che ad insorgenza <i>de novo</i> .
	>4000 + Aneuploidie cromosomiche	Offre il più completo livello di screening, permettendo di investigare sia <b>5000+</b> tra le più frequenti <b>malattie genetiche</b> , ereditarie e ad insorgenza <i>de novo</i> , che <b>aneuploidie</b> ed <b>alterazioni cromosomiche strutturali</b> .

Il test identifica anche malattie genetiche associate ad età paterna avanzata (es. Acondroplasia, Sindrome di Pfeiffer, Sindrome di Apert, Sindrome di Crouzon, Osteogenesis Imperfecta, etc.), causate da errori genetici che insorgono durante il processo di spermatogenesi<sup>1</sup>. Il test permette di identificare patologie genetiche la cui incidenza è indipendente dall'età materna. Le malattie genetiche rilevabili hanno una incidenza cumulativa di circa 1/600, e di circa 1/300 per patologie determinanti ritardo nello sviluppo<sup>2</sup>.

1. Kong A, et al.: Rate of de novo mutations and the importance of father's age to disease risk. Nature 2012, 488:471-475.

2. McRae J, et al. Prevalence and architecture of de novo mutations in developmental disorders. Nature 542. "33--438

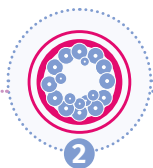


# EMBRYOTEST

## COME SI ESEGUE IL TEST



1  
Fecondazione  
artificiale (ICSI, IMSI)



2  
Blastocisti,  
giorno 5



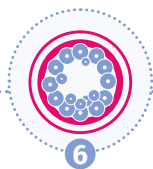
3  
Biopsia della  
blastocisti



4  
Congelamento o  
vitrificazione degli  
embrioni in attesa  
del trasferimento



5  
EMBRYOTEST



6  
Selezione degli embrioni  
trasferibili



7  
Trasferimento di  
embrioni

**EMBRYOTEST** combina l'utilizzo delle tecniche di procreazione assistita (PMA) con le più innovative ricerche in campo genetico. 1 I pazienti iniziano il trattamento di PMA che permetterà di recuperare gli ovociti da fertilizzare con gli spermatozoi paterni e di generare gli embrioni in vitro che, raggiunto lo stadio di blastocisti 2 verranno sottoposti a biopsia del trofetto 3 per il recupero delle cellule embrionali e successiva crioconservazione 4 in attesa dei risultati dell'analisi. Il DNA di ciascun embrione verrà quindi analizzato con **EMBRYOTEST** 5 Gli embrioni che risulteranno non affetti 6 verranno selezionati per essere trasferiti in utero 7

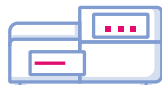


# EMBRYOTEST

## TECNOLOGIA AVANZATA CHE FA LA DIFFERENZA



Estrazione  
del DNA  
embrionale



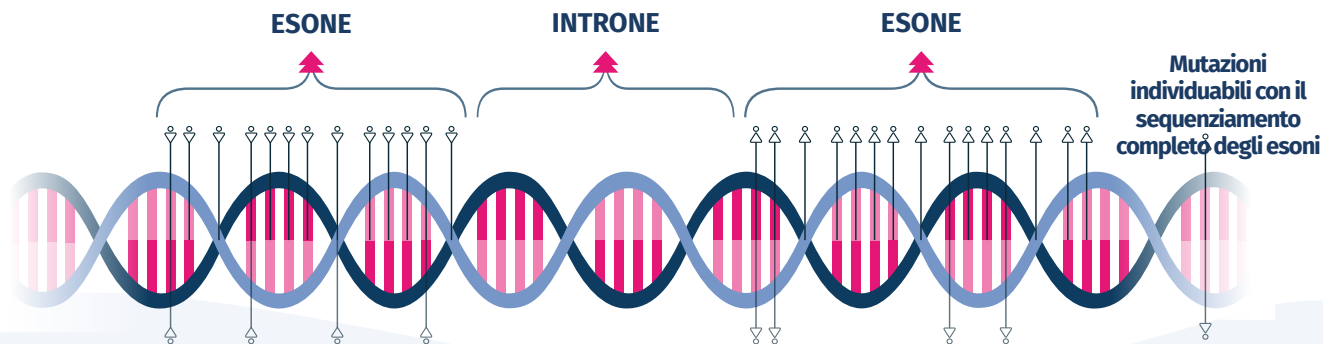
Sequenziamento del DNA  
Next Generation Sequencing (NGS)



Ricerca di mutazioni  
nel DNA dell'embrione



Risultato



### Mutazioni target

Il test utilizza l'avanzata tecnologia di sequenziamento **Next Generation Sequencing (NGS)**, ad elevata risoluzione, dell'intera regione codificante (esoni) dei geni investigati, che permette di individuare qualsiasi mutazione presente nelle regioni geniche analizzate, utilizzando una sofisticata analisi bioinformatica.



# EMBRYOTEST

## I RISULTATI DEL TEST



**Positivo: rilevata una o più mutazioni.**

Indica che il test **ha rilevato** nell'embrione una (o più) mutazioni a significato patogenetico noto a livello di uno (o più) geni esaminati, associate a una (o più) malattie genetiche. Tale risultato è suggestivo di un **alto rischio** per una specifica malattia genetica.



**Negativo: mutazioni geniche non rilevate.**

Indica che il test **non ha rilevato** nell'embrione mutazioni, de novo o a trasmissione ereditaria, a significato patogenetico noto nei geni esaminati. Tale risultato è indicativo di **basso rischio** per l'embrione di essere affetto da una (o più) delle malattie genetiche esaminate.

Tempi di refertazione



**15** giorni lavorativi



**EMBRYOTEST**

## INDICAZIONI AL TEST

- Anamnesi personale/familiare di malattie genetiche;
- Coppie che desiderano ridurre il rischio di una malattia genetica negli embrioni;
- Coppie che fanno ricorso a fecondazione eterologa;
- Coppie che fanno ricorso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA) complementati dai Test Genetici Preimpianto (PGT).

Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva nella genetica sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca, si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traduce in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia**  
(due sedi: Milano e Roma)



**Professionisti con oltre 20 anni di esperienza** in genetica e biologia molecolare



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



**100.000** analisi all'anno



Refertazione rapida:  
**15 giorni lavorativi**



**Disponibilità** su tutto il territorio italiano



**Dipartimento** dedicato alla ricerca



**Partnership internazionali** e con aziende farmaceutiche.



Team di medici **genetisti**



## LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
Milano: Viale L. Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330  
E-mail: [info@genomicalab.it](mailto:info@genomicalab.it) - [www.genomicalab.it](http://www.genomicalab.it)

## SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
Pec: [info@pec.genomicalab.it](mailto:info@pec.genomicalab.it)  
P. IVA e C.F. : 14554101007 - REA: RM - 1530210

