

## SCREEN TEST PREVEDE 3 LIVELLI DI APPROFONDIMENTO

**MINI, MIDI e MAXI SCREEN** per esaminare la condizione di portatore per queste patologie. Ognuno di questi test sfrutta le più avanzate tecnologie di biologia molecolare, come il sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA per indagare un pannello di circa 730 geni (si analizzano esoni e regioni introniche adiacenti,  $\pm$  10 nucleotidi) per un corrispettivo di circa 500 patologie.

**MINI SCREEN TEST:** viene eseguito mediante il prelievo di un campione ematico o di un tampone buccale da cui viene estratto il DNA del paziente. Il DNA ottenuto viene analizzato mediante appropriate tecniche di biologia molecolare al fine di identificare tre patologie a maggiore incidenza in Italia: la Fibrosi Cistica (CF), l'Atrofia Muscolo Spinale (SMA) e l'X-fragile (FRAXA).

**MIDI SCREEN:** in aggiunta alle tre patologie indagate nel MINI SCREEN TEST, analizza il cariotipo della coppia e permette di analizzare i geni coinvolti nella Sordità Congenita, nella Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker. L'analisi del cariotipo permette di valutare anomalie numeriche (aneuploide) o strutturali dei cromosomi, quali:

- **delezioni:** perdita di un frammento di cromosoma;
- **inversioni:** distacco di un frammento di cromosoma, che si inserisce di nuovo nello stesso punto, ma ruotato di 180 gradi;
- **uplicazioni:** raddoppio di un frammento di cromosoma;
- **traslocazioni:** scambio di un frammento genetico tra due cromosomi diversi. Se durante lo scambio non si verificano perdite o duplicazioni di materiale genetico, la traslocazione è detta bilanciata.

L'analisi del cariotipo è particolarmente indicata per le coppie che hanno problemi di procreazione, dal

momento che alcune alterazioni cromosomiche sono associate a poliabortività e sterilità.

**MAXI SCREEN:** offre alla coppia la possibilità di valutare non solo lo stato di portatore per tutte le patologie indagate nei pannelli MINI E MIDI SCREEN TEST ma di affiancare a questi anche l'analisi di un pannello di circa 730 geni (si analizzano esoni e regioni introniche adiacenti,  $\pm$  10 nucleotidi) per un corrispettivo di circa 500 patologie, mediante tecniche di sequenziamento massivo parallelo (NGS Illumina).

## RISULTATI OTTENIBILI CON GLI SCREEN TEST

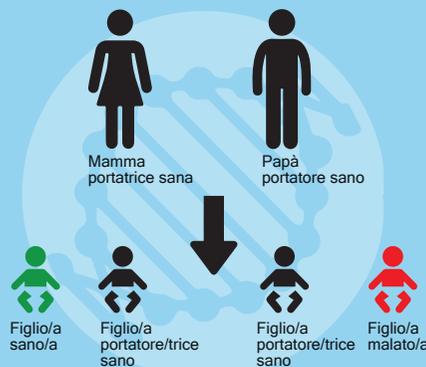
Le mutazioni riscontrabili tramite gli SCREEN TEST possono rientrare nelle seguenti categorie prognostiche:

con significato patologico noto;

con significato benigno, in quanto sono riscontrabili in individui normali e sono prive di significato patologico alla data del prelievo;

con significato clinico incerto in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica. In questo caso possono essere necessari ulteriori indagini per chiarire il significato della variante.

IL test valuta solo i geni elencati nel relativo pannello e non evidenzia mutazioni genetiche non riconosciute come patologiche dalla letteratura.



mini  
midi  
maxi

Screen<sup>®</sup>  
Genetics for LIFE

# SCREEN TEST INTRODUZIONE



Il Centro AMES offre la possibilità di verificare la condizione di portatore di malattie genetiche a trasmissione autosomica recessiva, dominante ed X-linked mediante un test di screening eseguito su un prelievo di sangue. Il test è rivolto a tutti, ma è importante per chi sta programmando una gravidanza in quanto può essere utile a scongiurare l'ipotesi che il nascituro presenti una malattia autosomica-recessiva, dominante o X-Linked.

Per quanto rare, tuttavia, alcune di queste malattie monogeniche sono più frequenti di altre. Per esempio, una persona su 25 è portatrice sana di fibrosi cistica, una su 35-50 è portatrice sana di atrofia muscolo spinale, una su 80 di sordità congenita.

In alcune zone della Sardegna e della Sicilia, una persona su 10 è portatrice sana di anemia mediterranea. Proprio per questa ragione, nelle famiglie dei portatori sani di queste patologie ricorrono casi di malattia manifesta.

## IN QUALI CASI È PREFERIBILE EFFETTUARE LO SCREEN TEST?



Quando i due partner sono consanguinei



Quando si vuole conoscere il rischio personale di trasmettere una patologia genetica



Quando non si è a conoscenza della propria storia familiare



Quando si vuole conoscere il rischio per la coppia di trasmettere una patologia genetica



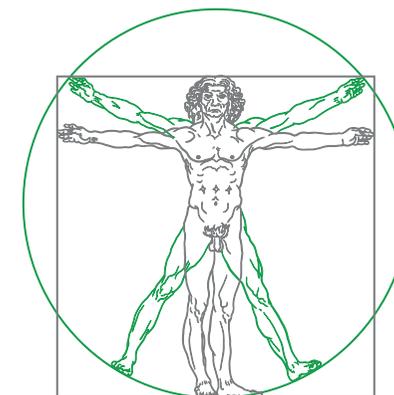
Quando è presente nella coppia la familiarità per una patologia genetica



Quando si sono verificati episodi di poliabortività



Quando si sta programmando una gravidanza



# AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl

Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)  
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785  
P.I.: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414

NUMERO VERDE  
800 586 368

informazioni@centroames.it  
www.centroames.it