

Malattie Monogeniche Fetali



Aggiornamento Prodotto

Dal 01 Dicembre 2020 il test per le Malattie Monogeniche Fetali verrà modificato, l'analisi verrà eseguita su 18 geni per un totale di 27 malattie analizzate.

Introduzione

Il test prenatale non invasivo per lo screening delle malattie monogeniche fetali è basato sul sequenziamento di nuova generazione (NGS). Vengono esaminate varie condizioni genetiche clinicamente significative che non sono rilevabili dall'attuale tecnologia NIPT, consentendo di eseguire uno screening più completo.

Eseguibile da:

10 settimane gestazionali

Referto disponibile in:

14 – 16 giorni lavorativi

Tipologia di campione:

Sangue materno- 1 provetta Streck Tube*

*Se contestualmente viene eseguito il Prenatal Test o il Vanadis devono essere prelevate 2 provette di sangue.

Indicazioni

Il Test Prenatale Non Invasivo per lo Screening delle Malattie Monogeniche risulta indicato per:

1. Età paterna avanzata (> 40 anni)
2. Anomalie ecografiche come NT aumentata e ossa lunghe accorciate
3. Per evitare una procedura diagnostica invasiva
4. Rischio per le condizioni genetiche oggetto di screening
5. Per chi desidera effettuare uno screening completo

Metodologia

Il test esamina le mutazioni patogene e simili associate a 27 malattie monogeniche, analizzando il DNA fetale libero (cff-DNA) da un campione di sangue materno. Il Cff-DNA viene prima purificato dal plasma, quindi le regioni codificanti di 18 geni vengono arricchite utilizzando metodi basati sulla cattura e sequenziate utilizzando la tecnologia DNBseq.

Verranno riportate solo le varianti classificate come "patogene" o "probabili patogene" rilevate negli esoni e entro 30 bp dal confine esone / introne. Nel complesso, le letture con indicizzazione molecolare unica sono sequenziate con una copertura minima di 100X. La sensibilità analitica per le varianti a singolo nucleotide è > 99% con una specificità del test > 99% nelle regioni target. Ampia duplicazione e delezione, traslocazione bilanciata, inversioni, alterazioni della ploidia, disomia uniparentale e alterazioni della metilazione non possono essere rilevate da questo test.

Elenco Patologia

Gene	Patologia	Gene	Patologia
SINDROMI DA CRANIOSINOSTOSI		SINDROMI SCHELETRICHE	
FGFR2	Sindrome di Crouzon	COL1A1	Osteogenesi imperfetta tipo I
	Sindrome di Apert		Osteogenesi imperfetta tipo II
	Sindrome di Jackson-Weiss		Osteogenesi imperfetta tipo III
	Sindrome di Pfeiffer		Osteogenesi imperfetta tipo IV
FGFR1	Sindrome di Pfeiffer	COL1A2	Osteogenesi imperfetta tipo II
MALATTIE SINDROMICHE			Osteogenesi imperfetta tipo IV
BRAF	Sindrome cardiofaciocutanea		Osteogenesi imperfetta tipo IV
KRAS	Sindrome cardiofaciocutanea II	FGFR3	Acondroplasia
MAP2K1	Sindrome cardiofaciocutanea III		Displasia tanatoforica di tipo I
HRAS	Sindrome di Costello		Displasia tanatoforica di tipo II
CHD7	Sindrome di CHARGE		Sindrome di Crouzon con acantosi nigricans
TSC1	Sclerosi Tuberosa I	SOX9	Displasia Campomelica
TSC2	Sclerosi Tuberosa II		Displasia campomelica acampomelica
COL2A1	Sindrome di Stickler Tipo I		Displasia campomelica con inversione del sesso
COL11A1	Sindrome di Stickler Tipo II		
STAT3	Sindrome da infezione ricorrente da iper-IgE		
LMNA	Progeria di Hutchinson-Gifford		

Conclusioni

IL test sostituirà la precedente versione di questo test dal 01 dicembre.

In allegato alla mail troverete anche il consenso informato aggiornato che sostituisce la precedente versione.

Per informazioni non esitate a contattarci