

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO MOLECOLARE

Analisi

PrenatalSafe® 3

Test Prenatale non invasivo, mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno, per lo screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21.

PrenatalSafe® 5

Test Prenatale non invasivo, mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno, per lo screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21, X e Y.

PrenatalSafe® Plus

Esame che comprende il PrenatalSafe® 5 e l'approfondimento di secondo livello per individuare la presenza nel feto della la trisomia dei cromosomi **9 e 16** e di 6 tra le più **comuni sindromi da microdelezione** *.

- * *Sindrome di Angelman (delezione 15q11.2),*
- Sindrome Cri-du-chat (delezione 5p),*
- Sindrome da delezione 1p36,*
- Sindrome di DiGeorge (delezione 22q11.2),*
- Sindrome di Prader-Willi (delezione 15q11.2),*
- Sindrome di Wolf-Hirschhorn (delezione 4p).*

PrenatalSafe® Karyo

È il test di screening prenatale non invasivo (NIPT) che analizza il DNA fetale libero (cfDNA) isolato da sangue materno. Rileva le aneuploidie comuni (Trisomia **21, 18, 13** e le aneuploidie dei **cromosomi sessuali**) e meno comuni (es. Trisomie **9, 16, 22**) e le alterazioni cromosomiche **strutturali (duplicazioni e delezioni segmentali)** a carico di **ogni cromosoma del cariotipo fetale**.

PrenatalSafe® Karyo Plus

Esame che comprende il PrenatalSafe® Karyo e l'approfondimento di secondo livello per individuare **9 tra le più comuni sindromi da microdelezione**.

RhSafe®

Determinazione precoce non invasiva del genotipo del fattore Rh(D) fetale mediante analisi del DNA fetale libero isolato da sangue materno

RhSafe® In associazione al PrenatalSafe®

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO MULTIGENICO PER RILEVARE MUTAZIONI NEL FETO RESPONSABILI DI GRAVI MALATTIE GENETICHE

Analisi

GeneSafe Inherited[®]

Screening prenatale per individuare nel feto **malattie genetiche a trasmissione ereditaria** (Fibrosi Cistica, Anemia Falciforme, Beta Talassemia e Sordità Ereditaria)

GeneSafe De Novo[®]

Screening prenatale per individuare nel feto **gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo)**. *Analisi multigenica* (25 geni-44 patologie)

GeneSafe Complete[®] (De Novo + Inherited)

Screening prenatale per individuare nel feto **malattie genetiche a trasmissione ereditaria e gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo)**.

PrenatalSafe Complete[®]

(PrenatalSafe Karyo[®] + GeneSafe Complete[®])

Screening prenatale non invasivo che abbina le potenzialità di PrenatalSafe Karyo e GeneSafe Complete. Il test individua:

aneuploidie e alterazioni cromosomiche strutturali a carico di ogni cromosoma del cariotipo fetale, malattie genetiche a trasmissione ereditaria e gravi malattie genetiche non trasmesse dai genitori (de novo).

PrenatalSafe Complete[®] Plus

(PrenatalSafe Karyo[®] Plus + GeneSafe Complete[®])

Massimo livello d'indagine ottenibile per uno screening prenatale non invasivo, che aggiunge alla completezza di PrenatalSafe Complete, anche l'approfondimento di secondo livello per individuare **9 tra le più comuni sindromi da microdelezione.**

SCREENING GENETICI PRECONCEZIONALI DELLA COPPIA, ASSOCIABILI AL TEST PRENATALSAFE®

Analisi

Pannello Donna

FC (Fibrosi Cistica 34 Mutazioni), X Fragile (FRAXA),
SC (Sordità Congenita), SMA Carrier test (Atrofia Muscolare Spinale)

Pannello Uomo

FC (Fibrosi Cistica 34 Mutazioni), SC (Sordità Congenita),
SMA Carrier test (Atrofia Muscolare Spinale)

Genescreen®

Screening di 550 geni associati a oltre 700 malattie genetiche ereditarie, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing - NGS (sequenziamento completo dei geni investigati).
Si consiglia l'esame ad entrambi i partner della coppia.

SCREENING PRENATALE NON INVASIVO - GENETICA BIOCHIMICA

Analisi

Bi-test Screening biochimico e combinato del 1° trimestre

Per sindromi di Down, Patau ed Edward (trisomie 21, 13 e 18)

Test Pre-Eclampsia (Brahms PIGF Kryptor)

CITOGENETICA CLASSICA E MOLECOLARE

Analisi

CARIOTIPO su sangue periferico

CARIOTIPO su sangue periferico (coppia)

CARIOTIPO MOLECOLARE su sangue periferico

Alta Risoluzione

CITOGENETICA MOLECOLARE + GENETICA MOLECOLARE

Analisi

CARIOTIPO Molecolare

Tecnica **Array-CGH** + Alfa-Fetoproteina (AFP)

CARIOTIPO Molecolare + 4 patologie genetiche*

Prenatalscreen®

Screening di 723 geni associati a oltre 1000 malattie genetiche, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing (sequenziamento completo dei geni investigati)

CARIOTIPO Molecolare + Prenatalscreen®

N.B.: La risposta rapida (entro 48 ore) sulle Aneuploidie Cromosomiche più comuni mediante QF-PCR, non è necessaria in quanto il cariotipo molecolare fornisce già in tempi rapidi (entro 3 giorni lavorativi) risultati più accurati

QF-PCR (Aneuploidie Molecolari) cromosomi 21;18;13;X;Y

QF-PCR (Aneuploidie Molecolari) cromosomi 21;X;Y

CITOGENETICA CLASSICA + GENETICA MOLECOLARE

Analisi

CARIOTIPO

Tecnica citogenetica classica + Alfa-Fetoproteina (AFP)

CARIOTIPO + QF PCR

+ Aneuploidie Molecolari (QF-PCR) cromosomi 13, 18, 21, X, Y

CARIOTIPO + QF PCR + 4 patologie genetiche*

** Patologie genetiche a scelta tra: Fibrosi Cistica 34 mutazioni, X Fragile (FRAXA), Beta Talassemia 23 mutazioni italiane Sordità Congenita (CX26) Principali mutazioni, Emocromatosi classica 3 mutazioni, Distrofia Muscolare Duchenne-Becker DMD/DMB Principali delezioni. Nel costo delle indagini di citogenetica prenatale, se necessario alla definizione della diagnosi, viene compresa la consulenza genetica presso la nostra struttura*

CARIOTIPO + QF PCR + Prenatalscreen®

GENETICA MOLECOLARE

Analisi

21 Idrossilasi - Deficit

Atrofia Muscolare Spinale - SMA (SMN1)

Disomia uni parentale - Family Test

Distrofia Miotonica - Malattia di Steinert (DMPK)

Distrofia muscolare DMD/DMB - Principali delezioni

Emocromatosi classica - 3 mutazioni

Fibrosi Cistica (34 mutazioni)

Fibrosi Cistica (139 mut. Europe) - Tecnologia NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica (152 mut. Europe di cui 25 Italy) - NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica - sequenziamento completo del gene CFTR

Microdelezioni Cromosoma Y

Sordità congenita (CX26) - Principali mutazioni

Sordità congenita (CX30)

Talassemia Beta - Screening 23 mutazioni italiane

X-Fragile (FRAXA)

X-Fragile (FRAXE)

Pannello 2 Patologie Genetiche*

Pannello 3 Patologie Genetiche*

Pannello 4 Patologie Genetiche*

** A scelta tra: Fibrosi Cistica 34mut., Emocromatosi, Sordità congenita, X Fragile, SMA Carrier test, Beta Talassemia, Distrofia muscolare.*

Genescreen[®]

Screening di **550 geni associati a oltre 700 malattie** genetiche ereditarie, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing - NGS (sequenziamento completo dei geni investigati).

Autismscreen[®]

Screening di 101 geni associati Autismo eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing (sequenziamento completo dei geni investigati)

ONCOLOGIA MOLECOLARE - TEST PREDITTIVI (*pannelli NGS*)

Analisi

ONCONEXT RISK[®]

test per la ricerca di mutazioni germinali predisponenti allo sviluppo di tumori

ONCONEXT RISK[®] *Breast*

ONCONEXT RISK[®] *Ovarian*

ONCONEXT RISK[®] *Colon*

ONCONEXT RISK[®] *Cerebral*

ONCONEXT RISK[®] *Feocromocitoma/paraganglioma*

ONCONEXT RISK[®] *Prostate*

ONCONEXT RISK[®] *Renal*

ONCONEXT RISK[®] *Melanoma*

ONCONEXT RISK[®] *Gastric*

ONCONEXT RISK[®] *Pancreas*

ONCONEXT RISK[®] *Oncoscreening Complete*

breastscreen[®]

Screening genetico multiplo per la predisposizione al tumore della mammella ed al tumore ovarico, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing (sequenziamento completo dei geni BRCA1, BRCA2, CHEK2, BRIP1, BARD1, CDH1, TP53, PTEN, RAD51C, MRE11A, NBN, ATM, PALB2)

colonscreen[®]

Screening genetico multiplo per la predisposizione al tumore al colon-retto, tumore gastrico, poliposi familiare, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing - NGS.

(sequenziamento completo dei geni MLH1, MSH2, MSH6, APC, PMS1, PMS2, EPCAM, BMPR1A, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11)

ONCOLOGIA MOLECOLARE - TEST PREDITTIVI

Analisi

- APC** Analisi di Mutazione del gene (Poliposi Adenomatosa Familiare - FAP)
 - BRCA1** Analisi di sequenza del gene (predisposiz. tumore mammella/ovaio)
 - BRCA2** Analisi di sequenza del gene (predisposiz. tumore mammella/ovaio)
 - BRCA1+BRCA2** Analisi di sequenza dei geni (tumore mammella/ovaio)
 - Ricerca riarrangiamenti **BRCA1** mediante **MLPA**
 - Ricerca riarrangiamenti **BRCA2** mediante **MLPA**
 - Ricerca riarrangiamenti **BRCA1** e **BRCA2** mediante **MLPA**
 - MEN1** Analisi di sequenza del gene (Neoplasia endocrina multipla di tipo 1)
 - MLH1** Analisi di sequenza del gene (Predisposizione al tumore del colon)
 - MSH2** Analisi di sequenza del gene (Predisposizione al tumore del colon)
 - P16** Analisi di sequenza del gene (Melanoma ereditario)
 - p53** Analisi di sequenza del gene
 - RET** Proto oncogene Analisi di sequenza del gene (carcinoma midollare tiroideo)
- Analisi di una **Singola Mutazione** per ciascuno dei geni sopra riportati

TEST PREDITTIVI

ONCOLOGIA MOLECOLARE - TUMOR PROFILING

Analisi

- ONCONEXT TISSUE[®]** ricerca di mutazioni somatiche per la caratterizzazione molecolare dei tessuti tumorali
- ONCONEXT TISSUE[®] 15 geni**
- ONCONEXT TISSUE[®] 15 geni - opzione second opinion**
- ONCONEXT TISSUE[®] 23 geni**
- ONCONEXT TISSUE[®] 23 geni - opzione second opinion**
- ONCONEXT TISSUE[®] 50 geni**
- ONCONEXT TISSUE[®] 50 geni - opzione second opinion**

ONCONEXT TISSUE

ONCOLOGIA MOLECOLARE - DIAGNOSI PRECOCE

Analisi

B-RAF

EGFR Analisi di mutazione del gene

mRNA PSA Analisi QUALITATIVA

mRNA PSA Analisi QUANTITATIVA

p53 Analisi di sequenza del gene

K-Ras Oncogene (V-KI-RAS2) Analisi di mutazione del gene

JAK2 (Mutazione V617F)

DIAGNOSI PRECOCE

ONCOLOGIA MOLECOLARE - BIOPSIA LIQUIDA

Analisi

ONCONEXT LIQUID SCAN®

Studio del DNA tumorale libero circolante (ctDNA) nel sangue periferico per la ricerca di mutazioni somatiche in pazienti a rischio (Limit of Detection 0,1%)

ONCONEXT LIQUID SCAN® 15 geni

ONCONEXT LIQUID SCAN® 50 geni

ONCONEXT LIQUID MONITOR®

Studio del DNA tumorale libero circolante (ctDNA) nel sangue periferico per la ricerca di mutazioni somatiche per il monitoraggio di pazienti oncologici (Limit of Detection 0,1%)

ONCONEXT LIQUID MONITOR® Lung*

ONCONEXT LIQUID MONITOR® Breast*

ONCONEXT LIQUID MONITOR® Colon*

ONCONEXT LIQUID MONITOR® 15 geni*

ONCONEXT LIQUID MONITOR® 23 geni*

ONCONEXT LIQUID MONITOR® 50 geni*

* L'esame include l'analisi bioinformatica per la ricerca delle terapie target

ONCONEXT LIQUID

GENETICA CARDIOVASCOLARE

Analisi

ACE

AGT

APO B

APO E (E2-E3-E4)

Beta Fibrinogeno

FATTORE II o gene protrombina

FATTORE V di LEIDEN

FATTORE V mutazione Y1702C

FATTORE V mutazione H1299R

FATTORE V mutazione Cambridge

FATTORE XIII

HPA

MTHFR mutazione C677T

MTHFR mutazione A1298C

PAI 1

Pannello Trombofilia 4 Mutazioni

Fattore V di Leiden; Fattore II; MTHFR C677T; MTHFR A1298C.

Pannello Trombofilia 5 Mutazioni

Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II.

Pannello Trombofilia 15 Mutazioni

Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II; β Fibrinogeno; PAI-1; Fattore XIII; HPA; ACE; ApoE; ApoB; AGT; MTHFR C677T e A1298C.

CardioNext[®]

Screening di 50 varianti genetiche per la valutazione dei fattori di rischio cardiovascolare, eseguito mediante tecnica Next Generation Sequencing

Cardioscreen[®] Cardiomiopatie

Screening di 43 geni associati a cardiomiopatie ereditarie, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing (sequenziamento completo dei geni)

Cardioscreen[®] Prevenzione arresto cardiaco improvviso

Screening di 158 geni associati a patologie cardiache ereditarie correlate arresto cardiaco improvviso, eseguito mediante tecnica di Next Generation Sequencing (sequenziamento completo dei geni investigati)

INFERTILITÀ FEMMINILE e ABORTIVITÀ RICORRENTE

Analisi genetiche e management delle coppie con anamnesi positiva per poliabortività

Analisi

CARIOTIPO su sangue periferico

CARIOTIPO su sangue periferico (**su COPPIA**)

CARIOTIPO su materiale abortivo

FSHR (Recettore FSH)

HLA-G

INIBINA B

Ormone Anti-Mulleriano (AMH)

Pannello Trombofilia 4 Mutazioni

Fattore V di Leiden; Fattore II; MTHFR C677T; MTHFR A1298C.

Pannello Trombofilia 5 Mutazioni

Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II.

Pannello Trombofilia 15 Mutazioni

Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II; β Fibrinogeno; PAI-1; Fattore XIII; HPA; ACE; ApoE; ApoB; AGT; MTHFR C677T e A1298C.

CardioNext[®]

Screening di 50 varianti genetiche per la valutazione dei fattori di rischio cardiovascolare, eseguito mediante tecnica Next Generation Sequencing (NGS)

MENOPAUSA PRECOCE (POF)

Analisi

FSHR (Recettore FSH)

GALT gene

HLA-G

INIBINA gene Alfa (INH Alfa) Mut. 769G

Ormone Anti-Mulleriano (AMH)

Pannello: FSHR, ESR1, ESR2, CYP19, IRS-1

X-Fragile (FRAXA)

X-Fragile (FRAXE)

INFERTILITÀ MASCHILE

Analisi

CARIOTIPO su sangue periferico

Fibrosi Cistica (34 mutazioni)

Fibrosi Cistica (139 mutazioni Europe) - NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica (152 mut. Europe con 25 Italiane) - NGS CE-IVD

Fibrosi Cistica - sequenziamento completo del gene CFTR

FISH su liquido seminale

Microdelezioni del Cromosoma Y

TUNEL Test (Test di Apoptosi)

RIPRODUZIONE

HPV + CITOLOGIA

Analisi

HPV Screening analisi qualitativa (PCR)

HPV Genotipizzazione di tutti i tipi virali

HPV Screening + Genotipizzazione di tutti i tipi virali

HPV mRNA

Pap-test

Pap-test in fase liquida (Thin-prep)

DuoPap

Pap-test (Thin-prep) + HPV (genotipizzazione di tutti i tipi virali)*

** Necessita di un tampone a secco aggiuntivo*

INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE

Analisi QUALITATIVA in PCR Real Time

Analisi

Candida albicans*
Chlamydia trachomatis*
Gardnerella vaginalis*
Mycoplasma genitalium*
Mycoplasma hominis*
Neisseria gonorrhoeae*
Toxoplasma gondii*
Trichomonas vaginalis*
Ureaplasma urealitycum*
Staphylococcus aprophyticus*
Streptococcus agalactiae*
Pannello Ricerca molecolare di 3 patogeni **
Ogni patogeno aggiuntivo **

*** I patogeni che è possibile inserire nel pannello sono contrassegnati da **

Helicobacter pylori (su feci o biopsia gastrica)

CMV (Citomegalovirus)

EBV (Epstein Barr Virus)

HBV

HCV

HIV 1 DNA

HSV 1 / HSV 2

Parvovirus B19

Rubeo Virus

Varicella Zoster Virus

Analisi QUANTITATIVA in PCR Real Time

Analisi

CMV - Citomegalovirus (analisi quantitativa)

HBV (analisi quantitativa)

HIV 1 DNA (analisi quantitativa)

HCV (analisi quantitativa)

NutriNext Health & Wellness

Analisi

Weight Control

Salute cardiovascolare e controllo del peso

Salute delle ossa

Metabolismo dell'omocisteina

Risposta infiammatoria

Stress Ossidativo-Antiaging

Health & Wellness Complete

(offerta comprendente tutti i pannelli del capitolo NutriNext Health & Wellness)

NutriNext Intolerance

Analisi

Predisposizione alla celiachia (HLA DQ2 DQ8)

Sensibilità alla caffeina (CYP1A2)

Intolleranza al lattosio (LTC: -13910 T-C, -22018 A-G)

Intolleranza al Fruttosio (ALDOB: del4E4, A150P, A175D, N335K)

Sensibilità all'alcol (ALDH2; ADH2; ADH1C)

Sensibilità al nichel (FLG; TNFa)

Sensibilità ai solfiti (SUOX; CBS)

Intolerance Complete

(offerta comprendente tutti i pannelli del capitolo NutriNext Intolerance)

NutriNext Active Sport

Analisi

Active Sport Performance

Active Sport Injury

Active Sport Complete

(offerta comprendente tutti i pannelli del capitolo NutriNext Active Sport)

NutriNext COMPLETE

Analisi

Offerta comprendente tutti i pannelli delle 3 linee NutriNext:
Health & Wellness + Intolerance + Active sport

NUTRINEXT

OSTEOPOROSI

Analisi

Recettore degli Estrogeni ESR-1(Xba1)

Recettore della VITAMINA D (VDR: polimorfismi Fok1, Bsml, Taql)

Pannello Metabolismo osseo e Osteoporosi

Recettore Vitamina D VDR, Collagene di Tipo 1 COL1A1,

Recettore degli Estrogeni ESR-1, Recettore della Calcitonina CTR

OSTEOPOROSI

ISTOCOMPATIBILITÀ

Analisi

HLA (locus B27) Tipizzazione
HLA I Classe (A, B, C)
HLA I (singolo locus)
HLA II Classe (loci DQB1, DRB1)
HLA II (singolo locus)
HLA I Classe (A, B, C) e HLA II Classe (DQB1, DRB1)

HLA

FARMACOGENETICA

Analisi

Risposta ai farmaci ANTICOAGULANTI
Risposta ai farmaci ANTIDEPRESSIVI e ANTIPSIKOTICI
Risposta ai farmaci ANTIEPILETTICI
Risposta ai farmaci CHEMIOTERAPICI
Risposta ai farmaci IPOGLICEMICI Orali

FARMACOGENETICA

INDAGINI DI PATERNITÀ E GENETICA FORENSE

Analisi

Test di paternità - uso informativo (2 profili)
Test di paternità - uso informativo (3 profili)
Test di paternità prenatale non invasivo - uso informativo
(padre - madre - cfDNA figlio/a)
Test di paternità - uso legale (2 o 3 profili)
Test di consanguineità per fini di immigrazione uso legale
(ricongiungimento familiare)
Analisi dell'aplotipo del cromosoma Y - Uso legale
Analisi dei polimorfismi del cromosoma X - Uso legale
Test di Zigosità (2 gemelli)
DNA Profiling
Campione Aggiuntivo

PATERNITÀ