

Gene Safe

Si tratta di un sofisticato test prenatale non invasivo che consente di rilevare nel feto mutazioni responsabili di gravi malattie genetiche. Si esegue a partire da un campione di sangue della gestante, da cui viene analizzato il DNA fetale libero circolante. Il test è eseguibile dalla 10° settimana di gravidanza.

Patologie ereditarie: Gene Safe Inherited

Permette di eseguire nel feto lo screening delle più comuni malattie ereditarie, quali Fibrosi cistica CFTR, Beta Talassemia, Anemia Falciforme, Sordità ereditaria (tipo 1A ed 1B)

GENE	MALATTIE EREDITARIE
CFTR	Fibrosi Cistica
CX26 (GJB2)	Sordità ereditaria tipo 1A
CX26 (GJB6)	Sordità ereditaria tipo 1B
HBB	Beta Talassemia
HBB	Anemia falciforme

Patologie non ereditarie: Gene Safe De Novo

Permette di eseguire nel feto lo screening di 44 patologie ad insorgenza de novo

Molte delle patologie indagate dal test non sono rilevabili alle indagini ecografiche prima del secondo o terzo trimestre. Tali malattie possono determinare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, e/o deficit intellettivi. I NIPT tradizionali individuano anomalie fetali associate ad età materna avanzata (es. sindrome di Down), il test identifica invece 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, fornendo alle coppie meno giovani la possibilità di utilizzare un test di screening più completo. Le mutazioni individuate da possono insorgere in modo casuale nel feto. Tali mutazioni, denomi-

nate de novo, non sono rilevabili nei genitori con i test di screening pre-concezionale, poiché non ereditarie. Le mutazioni de novo in uno dei geni investigati può causare nel bambino displasie scheletriche, difetti cardiaci, anomalie congenite multiple, autismo, epilessia e/o deficit intellettivi.

GENE	MALATTIE SINDROMICHE
JAG1	Sindrome di Alagille
CHD7	Sindrome di CHARGE
HDAC8	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 5
NIPBL	Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1

MECP2	Sindrome di Rett
NSD1	Sindrome di Sotos tipo1
ASXL1	Sindrome di Bohring-Opitz
SETBP1	Sindrome di Schinzel-Giedion
SINDROME DI NOONAN	
BRAF	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 1
CBL	Sindrome di Noonan-simile con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
KRAS	Sindrome di Noonan /cancers
MAP2K1	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo e 3
MAP2K2	Sindrome Cardio facio cutanea (CFS) tipo 4
NRAS	Sindrome di Noonan 6/cancers
PTPN11	Sindrome Noonan 1/ Sindrome di LEOPARD/cancers
PTPN11	Leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)
RAF1	Sindrome di Noonan 5/Sindrome di LEOPARD 2
RIT1	Sindrome di Noonan 8
SHOC2	Sindrome Noonan-simile con capelli caduchi in fase anagen
SOS1	Sindrome di Noonan 4
PATOLOGIE SCHELETRICHE	
COL2A1	Acondrogenesi tipo 2
FGFR3	Acondroplasia Sindrome CATSHL Sindromedi Crouzon con acanthosis nigricans Ipocondroplasia Sindrome di Muenke Displasia tanatofora, tipo I Displasia tanatofora, tipo II

COL1A1	Sindrome di Ehlers-Danlos, classica Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIA Osteogenesi imperfetta, tipo I Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV
COL1A2	Sindrome di Ehlers-Danlos, forma cardiaco-valvolare Sindrome di Ehlers-Danlos, tipo VIIB Osteogenesi imperfetta, tipo II Osteogenesi imperfetta, tipo III Osteogenesi imperfetta, tipo IV
CRANIOSINOSTOSI	
FGFR2	Sindrome di Antley-Bixler senza anomalie genitali o disordini della steroidognesi Sindrome di Apert Sindrome di Crouzon Sindrome di Jackson-Weiss Sindrome di Pfeiffer, tipo 1 Sindrome di Pfeiffer, tipo 2 Sindrome di Pfeiffer, tipo 3

Patologie ereditarie e non ereditarie: Gene Safe Complete

Offre il maggiore livello di approfondimento d'indagine permettendo lo screening sia delle più comuni malattie ereditarie che delle patologie a insorgenza de novo.

Significato di un esito positivo

Il test ha rilevato la presenza di una o più mutazioni su uno o più geni. In caso di esito positivo è consigliabile la consulenza genetica. Sul referto saranno riportate solo le mutazioni a significato patogenetico noto o altamente probabile, e non saranno riportate le mutazioni benigne o a significato clinico incerto.

Significato di un esito negativo

Il test non ha rilevato mutazioni sui geni analizzati. Un esito negativo non esclude la presenza di malattie genetiche non investigate.

