

# Prenatal<sup>test</sup> Global

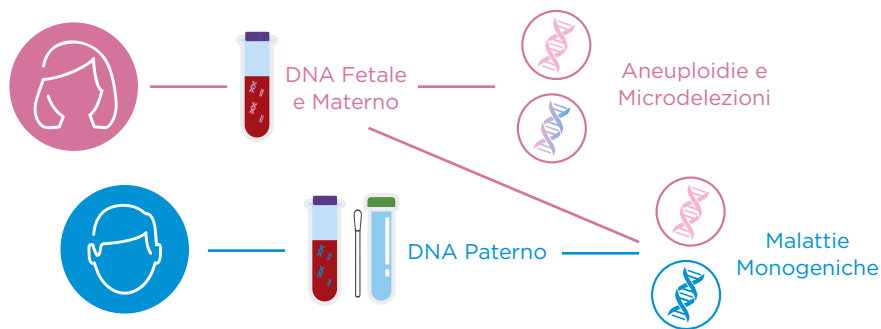
È il test prenatale non invasivo (NIPT) più completo oggi disponibile.

Prenatal Test Global è dato dalla combinazione di 3 esami: Prenatal Test Karyo + Analisi Microdelezioni con risoluzione 1MB + Analisi 2000 mutazioni per lo screening di 100 malattie monogeniche.

Combinando il rilevamento di aneuploidie e microdelezioni con lo screening di malattie monogeniche, fornisce un quadro completo della gravidanza utilizzando una sola prova.

**Per eseguire l'analisi è necessario anche un campione salivare paterno.**

L'analisi può essere eseguita su gravidanze singole e gemellari, anche ottenute tramite fecondazione in vitro, ad eccezione delle gravidanze ottenute tramite ovodonazione.



## MICRODELEZIONI

Le microdelezioni sono condizioni genetiche causate dalla perdita di una piccola parte di un cromosoma. Nella versione Karyo di Prenatal Test è già inclusa l'analisi delle delezioni e duplicazioni superiori alle 7MB, nella Versione Global invece la ricerca delle microdelezioni utilizza una nuova tecnologia di arricchimento mirato che consente il rilevamento della microdelezione con un'accuratezza senza precedenti (fino a 1 Mb).

Le microdelezioni indagate sono:

- ✓ **Sindrome DiGeorge (22q11.2);**
- ✓ **Sindrome 1p36 deletion;**
- ✓ **Sindrome di Smith-Magenis (17p11.2);**
- ✓ **Sindrome di Wolf-Hirschhorn (4p16.3).**

Le microdelezioni sono caratterizzate da anomalie congenite e deficit cognitivo. La gravità dei sintomi varia a seconda delle dimensioni e della posizione della microdelezione.

La sindrome da microdelezione più comune è la sindrome di DiGeorge che si verifica circa una volta su 1000 gravidanze.

## MALATTIE MONOGENICHE

Le malattie ereditarie monogeniche esaminate sono associate a fenotipi da moderati a gravi, tra cui malattie cardiache, ematologiche, endocrine, metaboliche, muscolari, neurologiche, oftalmologiche, renali e respiratorie.

Di seguito l'elenco completo delle malattie indagate:

Malattie Sindromiche	Geni	Classificazioni
Abetalipoproteinemia	MTTP	DIG, NEU, OFT, EMA
Acidemia glutarica, tipo 2A	ETFPA	MET
Acidemia isovalerica	IVD	MET
Acidemia METABilmalonica (correlata a MMAA)	MMAA	MET
Aciduria METABilmalonica e omocistinuria, tipo cbIC	MMACHC	MET
Aciduria METABilmalonica e omocistinuria, tipo cbID	MMADHC	MET
Aciduria METABilmalonica, tipo Mut(O)	MUT	MET
Amaurosi congenita di Leber (correlata a LCA5)	LCA5	OFT
Anemia di Fanconi, tipo C	FANCC	IMM
Anemia di Fanconi, tipo G	FANCG	EMA
Anemia falciforme	HBB	EMA
Artrogriposi Ritardo Mentale Convulsioni	SLC35A3	MET
Aspartilglicosaminuria	AGA	MET, NEU
Beta talassemia	HBB	EMA
Carenza di aromatasi	CYP19A1	SVSS
Carenza di citrina	SLC25A13	MET
Carenza di lipoammide deidrogenasi (malattia delle urine con sciroppo d'acero, tipo 3)	DLD	MET
Carenza di lipoproteine lipasi	LPL	MET
Carenza di translocasi di ornitina Iperornitinemia Iperammonemia -Sindrome da omocitrullinuria (HHH)	SLC25A15	MET
Corea-Acantocitosi	VPS13A	NEU
Coroideremia legata al cromosoma X	CHM	OFT
Deficit di 3-idrossi-3-METABilglutaril-coenzima A liasi	HMGCL	MET
Deficit di 3-idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga	HADHA	MET
Deficit di 3-METABilcrotonil-CoA carbossilasi 1	MCCC1	MET
Deficit di 3-METABilcrotonil-CoA carbossilasi 2	MCCC2	MET
Deficit di acil-CoA ossidasi I	ACOX1	NEU

# Prenatal *test* Global

Malattie Sindromiche	Geni	Classificazioni
Deficit di asparagina sintetasi	ASNS	NEU
Deficit di biotinidasi	BTD	MET
Deficit di fattore XI	F11	EMA
Deficit di fosforilazione ossidativa combinata 3	TSFM	NEU, MET, CAR
Deficit di ornitina aminotransferasi	OAT	OFT
Deficit di piruvato deidrogenasi (correlato al PDHB)	PDHB	NEU, MET
Deficit multiplo di solfatasi	SUMF1	MET
Disautonomia familiare	IKBKAP	NEU
Discinesia ciliare primaria (correlata al DNAH5)	DNAH5	RES, INF
Discinesia ciliare primaria (correlata al DNAI1)	DNAI1	RES, INF
Distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2E	SGCB	MUS
Distrofia retinica (correlata a RLBP1)	RLBP1	OFT
Distrofia retinica della Botnia		
Disturbi della biogenesi dei perossisomi		
Spettro della sindrome di Zellweger (correlato a PEX1)	PEX1	MUS
Disturbi della biogenesi dei perossisomi		
Spettro della sindrome di Zellweger (correlato a PEX2)	PEX2	MUS
Disturbo congenito della glicosilazione, tipo 1A (correlato a PMM2)	PMM2	MET
Encefalopatia da glicina (correlata a GLDC)	GLDC	MET
Epidermolisi bollosa giunzionale, tipo Herlitz	LAMC2	DER
Fenilchetonuria (PKU)	PAH	MET
Fibrosi cistica	CFTR	RES, DIG
Immunodeficienza combinata grave, legata al cromosoma X	IL2RG	IMM
Immunodeficienza combinata grave, tipo Athabaskan	DCLRE1C	IMM
Intolleranza alle proteine con lisinuria (IPL)	SLC7A7	MET
Intolleranza ereditaria al fruttosio	ALDOB	MET
Iperossaluria primaria, tipo 3	HOGA1	REN, MET
Ipoplasia delle cellule di Leydig (resistenza all'ormone luteinizzante)	LHCGR	SVSS
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 1A	VRK1	NEU, MUS
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2D	SEPSECS	NEU
Ipoplasia pontocerebellare, tipo 2E	VPS53	NEU

Malattie Sindromiche	Geni	Classificazioni
Ittiosi lamellare, tipo 1	TGM1	MET
Leucoencefalopatia con sostanza bianca evanescente	EIF2B5	NEU
Lipofuscinosi ceroidi Neuronale (correlata a CLN8)	CLN8	NEU
Lipofuscinosi ceroidi Neuronale (correlata a MFSD8)		NEU
Lipofuscinosi ceroidi Neuronale (correlata a TPP1)	TPP1	NEU
Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1A	G6PC	MET
Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 1B	SLC37A4	MET
Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 3	AGL	MET
Malattia da accumulo di glicogeno, tipo 7	PFKM	MET
Malattia delle urine con sciroppo d'acero, tipo 1B	BCKDHB	MET
Malattia di Canavan	ASPA	NEU
Malattia di Gaucher	GBA	NEU, EPA, CAR
Malattia di Tay-Sachs	HEXA	MET
Malattia di Wolman	LIPA	MET, EPA
Miopia da corpi inclusi, tipo 2	GNE	MUS
Miopia miotubulare, legata al cromosoma X	MTM1	MUS
Mucopolisaccaridosi, tipo II (sindrome di Hunter) legata al cromosoma X	IDS	MUS
Mucopolisaccaridosi, tipo IIIC (Sanfilippo C)	HGSNAT	MET, NEU, OFT
Neuropatia Navajo (Sindrome da deplezione del DNA mitocondriale epatocerebrale correlata a MPV17)	MPV17	NEU
Neutropenia congenita (correlata a HAX1)	HAX1	IMM
Omocistinuria, tipo cblE	MTRR	MET
Picnodisostosi	CTSK	MET
Rene policistico autosomico recessivo	PKHD1	REN
Retinite pigmentosa 25 (correlata a EYS)	EYS	OFT
Retinite pigmentosa 59 (correlata a DHDDS)	DHDDS	OFT
Sindrome da Iperornitinemia-Iperammonemia Omocitrullinuria - Sindrome HHH	SLC25A15	MET
Sindrome da rottura di Nimega	NBN	NEU
Sindrome di Carpenter	RAB23	SCH
Sindrome di Aicardi-Goutières	SAMHD1	NEU

# Prenatal *test* Global

Malattie Sindromiche	Geni	Classificazioni
Sindrome di Alport, legata al cromosoma X	COL4A5	REN, OFT, OTO
Sindrome di Alstrom	ALMS1	OFT, OTO, REN, CAR
Sindrome di Andermann	SLC12A6	MUS, NEU
Sindrome di Bardet Biedl (correlata a BBS1)	BBS1	OFT, MET, END
Sindrome di Bardet-Biedl (correlata a BBS12)	BBS12	OFT
Sindrome di Crigler Najjar, tipo I	UGT1A1	MET
Sindrome di GRACILE	BCS1L	MET
Sindrome di Joubert, tipo 2	TMEM216	NEU
Sindrome di Leigh, tipo franco-canadese	LRPPRC	NEU, MUS
Sindrome di Omenn (correlata a RAG2)	RAG2	IMM
Sindrome di Sanfilippo, tipo D [Mucopolisaccaridosi IIID]	HGSNAT	MET, NEU, OFT
Sindrome di Sjögren-Larsson	ALDH3A2	MET
Sindrome di Stuve-Wiedemann	LIFR	SCH
Sindrome di Usher, tipo 1F	PCDH15	OFT
Sindrome di Usher, tipo 3	CLRN1	OFT, OTO
Sindrome Idroletale	HYLS1	NEU, CAR
Sindrome nefrosica resistente agli steroidi	NPHS2	REN
Sindrome Pendred	SLC26A4	OFT, END

## Tabella classificazioni

CAR	Cardiaco	IMM	Immunologico	OTO	Otorino
DER	Dermatologico	INF	Infertilità	REN	Renale
DIG	Digestivo	MET	Metabolico	RES	Respiratorio
EMA	Ematologico	MUS	Muscolare	SCH	Scheletrico
END	Endocrino	NEU	Neurologico	SVSS	Sviluppo sessuale
EPA	Epatico	OFT	Oftalmologico		