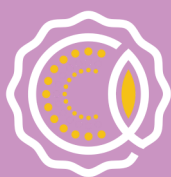




Test genetico preimpianto per aneuploidie cromosomiche (PGT-A)

*Uno screening avanzato per l'identificazione
di anomalie cromosomi numeriche nel
genoma embrionale*



PGTADVANCE 





PGT ADVANCE 
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

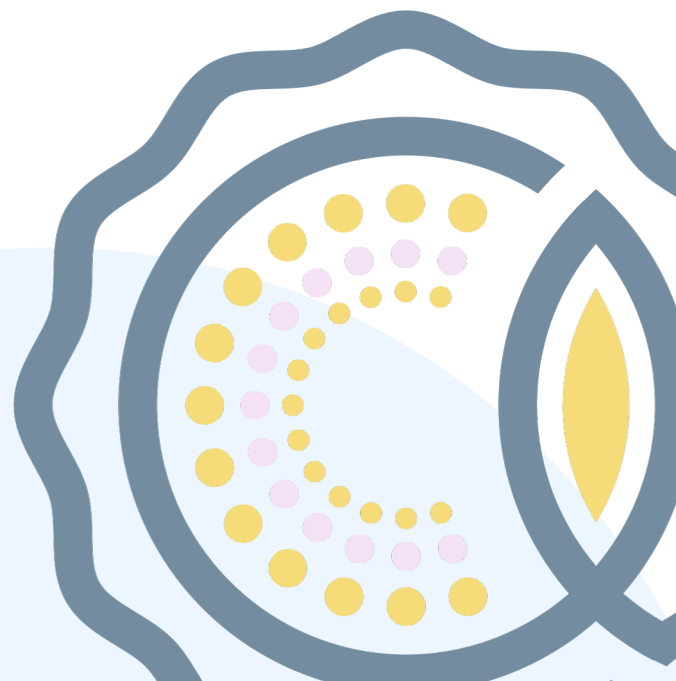
CHE COS'È IL TEST PGT-A?

Non è raro che i pazienti che intraprendono un percorso di **Procreazione Medicalmente Assistita (PMA)** presentino una storia riproduttiva caratterizzata da **ripetuti insuccessi**. Tali difficoltà possono manifestarsi come mancato ottenimento della gravidanza, spesso in conseguenza di ripetuti fallimenti di impianto dopo il trasferimento embrionario, oppure come gravidanze iniziate ma concluse con aborto spontaneo o, in alcuni casi, interrotte a seguito del riscontro, mediante diagnosi prenatale, di un'anomalia cromosomica fetale.

In una quota rilevante di questi casi, la ridotta capacità di ottenere o portare a termine una gravidanza è associata alla presenza, negli embrioni, di alterazioni cromosomiche numeriche, note come **aneuploidie**.

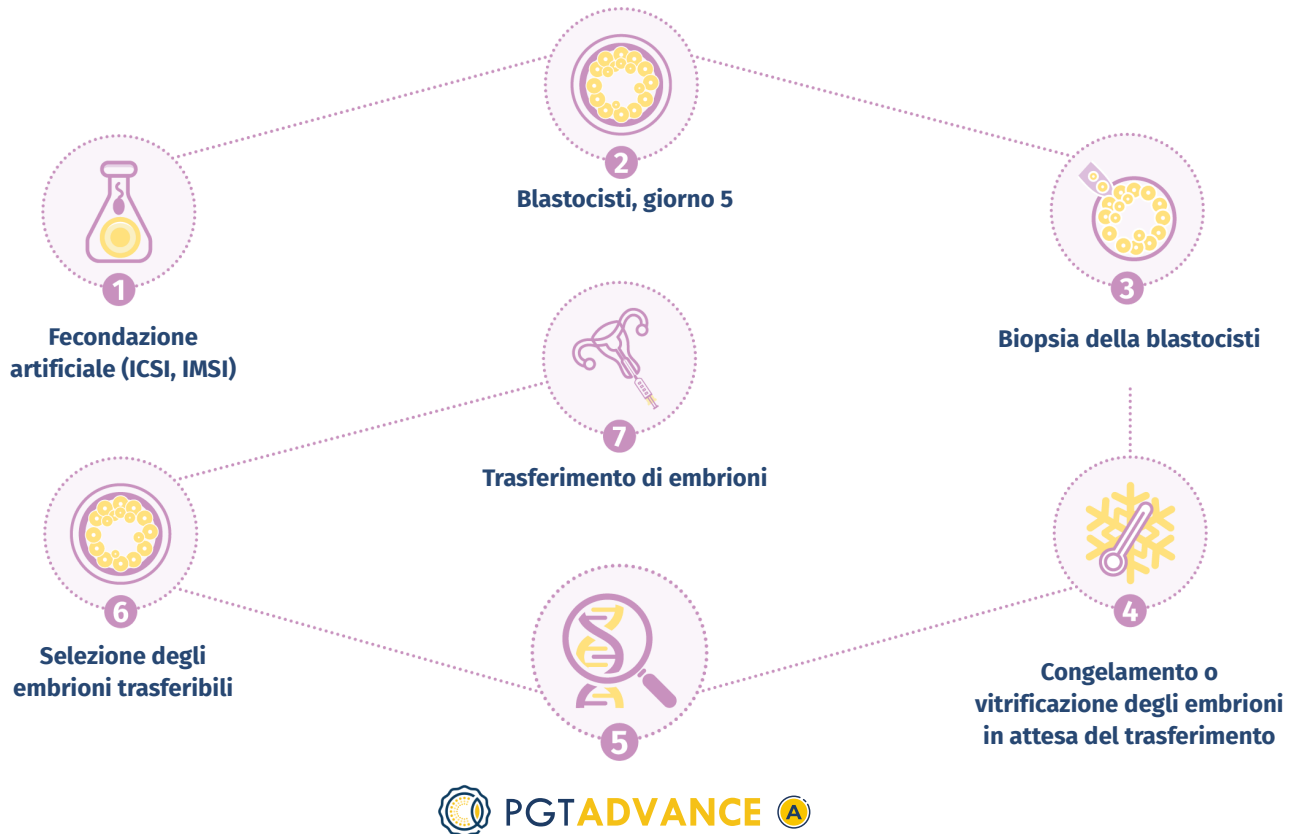
In questo contesto si inserisce il **Test Genetico Preimpianto per aneuploidie cromosomiche (PGT-A)**, un'indagine finalizzata a identificare eventuali anomalie cromosomiche negli embrioni prima del trasferimento in utero, con l'obiettivo di migliorare le probabilità di successo dei trattamenti di PMA, in particolare nei pazienti con prognosi riproduttiva ridotta.

Con il test **PGT-A**, la selezione degli embrioni da trasferire in utero non si basa esclusivamente sulla valutazione morfologica, ma integra anche l'analisi del loro assetto cromosomico, parametro strettamente correlato al potenziale di svilupparsi in una gravidanza evolutiva. Attraverso l'identificazione degli embrioni **euploidi**, ossia privi di aneuploidie rilevabili, il test PGT-A consente una selezione embrionale più accurata, contribuendo ad aumentare le probabilità di successo dei trattamenti di PMA.





PGT-A: COME SI ESEGUE



La **PGT-A** integra le tecniche di **fecondazione in vitro (IVF)** con le più avanzate applicazioni della genetica molecolare, offrendo un approccio evoluto alla valutazione genetica degli embrioni prima del trasferimento.

Il percorso ha inizio con il trattamento di procreazione medicalmente assistita **(1)**, finalizzato al recupero degli ovociti, che vengono fecondati con gli spermatozoi paterni per ottenere embrioni sviluppati **in vitro**. Raggiunto lo stadio di **blastocisti (2)**, gli embrioni vengono sottoposti a **biopsia del trofoectoderma (3)**, procedura che consente il prelievo di alcune cellule embrionali destinate all'analisi genetica. Successivamente, gli embrioni vengono **crioconservati (4)** in attesa dell'esito del test. Il **DNA** di ciascun embrione viene quindi analizzato mediante il test **PGT-A (5)**. Gli embrioni che risultano **non affetti** dalla specifica condizione genetica oggetto di indagine vengono quindi selezionati **(6)** per il **trasferimento in utero (7)**, con l'obiettivo di favorire l'instaurarsi di una gravidanza non affetta dalla patologia investigata.



PGTADVANCE 
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

UN NUOVO STANDARD IN PGT

Valutazione genomica integrata per una selezione embrionale di elevata affidabilità

PGTADVANCE-A è l'innovativa piattaforma PGT-A sviluppata da **GENOMICA** per una valutazione dell'assetto cromosomico embrionale di elevatissima accuratezza e affidabilità clinica.

Pensato per specialisti della medicina della riproduzione, embriologi e team clinici dei centri IVF, **PGTADVANCE-A** permette di migliorare l'*outcome* dei trattamenti di IVF, orientando la scelta verso gli embrioni con il più alto potenziale riproduttivo.

Il valore della doppia analisi

A differenza dei test PGT-A convenzionali, basati unicamente sulla quantificazione del DNA, **PGTADVANCE-A** si distingue per l'impiego dell'innovativa tecnologia proprietaria **Dual-Seq**, una piattaforma avanzata che combina due metodologie analitiche complementari per una valutazione cromosomica embrionale più completa, solida e clinicamente significativa.



Valutazione del numero di copie mediante NGS

Il sequenziamento mediante tecnologia **Next-Generation Sequencing (NGS)** consente di quantificare il DNA in milioni di posizioni genomiche distribuite lungo ciascun cromosoma, permettendo una determinazione estremamente accurata dell'assetto cromosomico embrionale.



Analisi della B-Allele Frequency (BAF) basata su SNP

Lo studio di migliaia di **polimorfismi a singolo nucleotide (SNP)**, mediante **B-Allele Frequency (BAF)**, fornisce una verifica indipendente e complementare dei dati quantitativi, ampliando in modo sostanziale la capacità interpretativa del test.

Grazie a **strumenti bioinformatici avanzati** e **sofisticati algoritmi di machine learning**, questa strategia integrata garantisce livelli di accuratezza e affidabilità superiori rispetto agli approcci tradizionali, riducendo la soggettività interpretativa e supportando una classificazione embrionale più obiettiva e attendibile.



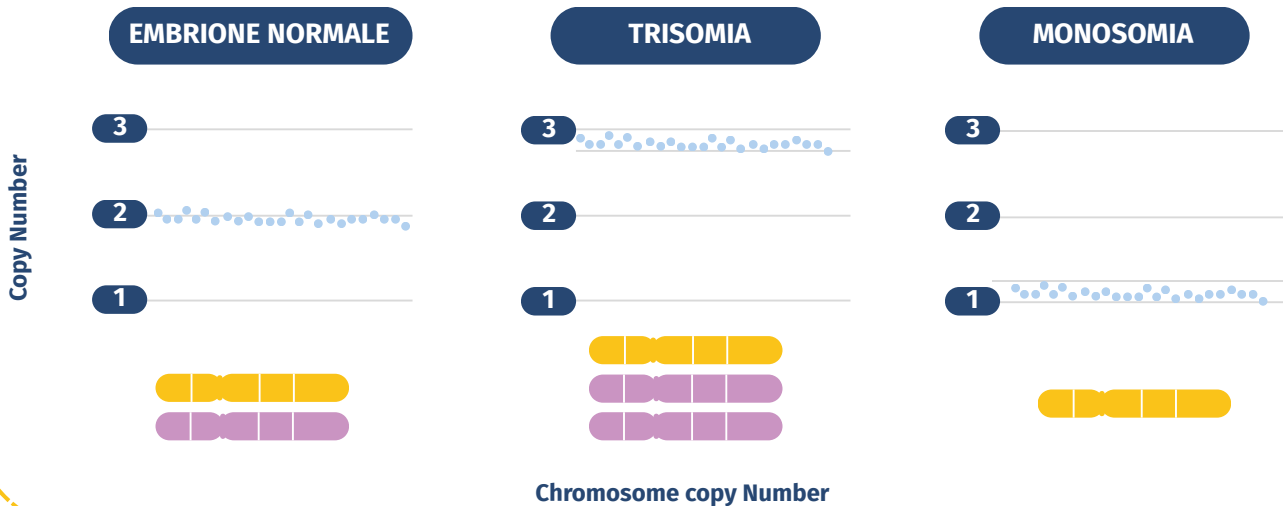
PGT ADVANCE A

Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

DUE TECNOLOGIE PER UN RISULTATO PIU' ACCURATO

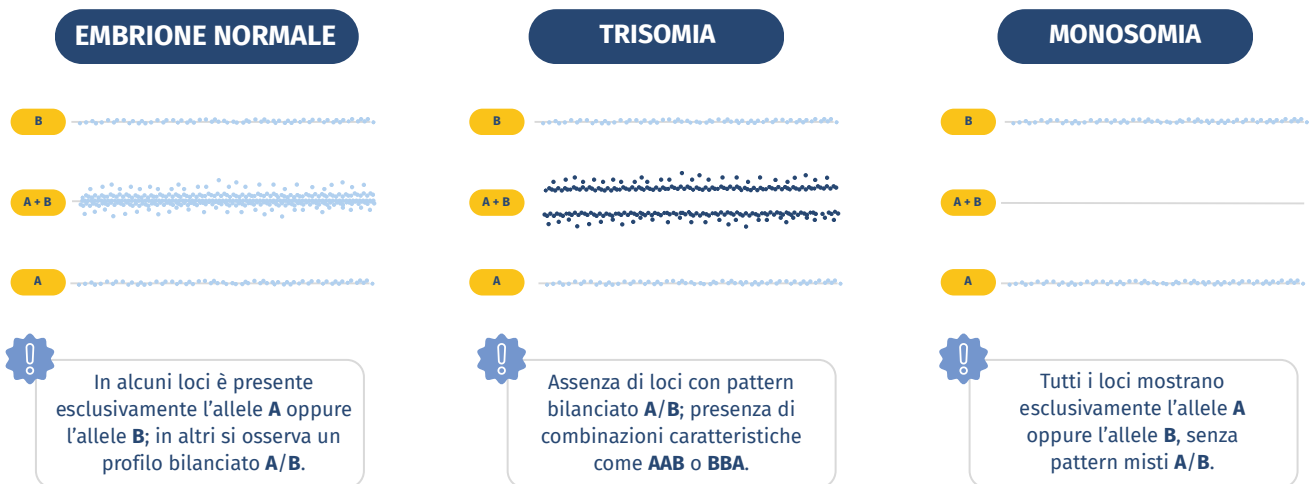
1 Analisi del numero di copie mediante NGS

Il sequenziamento di nuova generazione quantifica il DNA in milioni di posizioni genomiche lungo tutti i cromosomi, fornendo una stima altamente accurata dell'assetto cromosomico embrionale.



2 Analisi BAF basata su SNP

In parallelo, migliaia di loci SNP vengono valutati per identificare specifici pattern allelici caratteristici dei diversi assetti cromosomici — **euploidia, monosomia, trisomia, aploidia e triploidia** — ciascuno contraddistinto da una firma SNP distintiva.



In ciascun locus genomico, la sequenza può essere rappresentata da una delle due possibili varianti alleliche, convenzionalmente indicate come **A** o **B**. La distribuzione di tali alleli segue configurazioni caratteristiche nei differenti assetti cromosomici, consentendo una distinzione più accurata e affidabile tra embrioni **euploidi, trisomici** e **monosomici**.



PGTADVANCE 
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

DUE SOLUZIONI PER OGNI ESIGENZA CLINICA

PGTADVANCE

L'avanzata soluzione **PGT-A** sviluppata da **GENOMICA** per uno **screening cromosomico embrionale di elevatissima accuratezza ed affidabilità.**

PGTADVANCE *Plus*

Il *workflow* **PGT-A** più completo di **GENOMICA**, progettato per superare i limiti dello screening convenzionale delle aneuploidie e integrare **funzionalità diagnostiche avanzate e strumenti di controllo qualità di ultima generazione**, per rispondere efficacemente anche ai contesti clinici più complessi.



COSA RILEVA PGTADVANCE-A

Aneuploidie di interi cromosomi

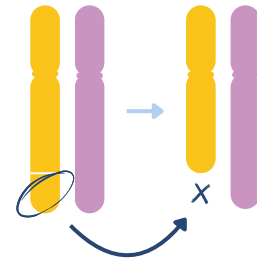
Guadagno o perdita di uno o più cromosomi interi.



Aneuploidie segmentali

Guadagno o perdita di un segmento cromosomico.

PGTADVANCE-A rileva alterazioni cromosomiche segmentali generalmente superiori a **>6 Mb**.

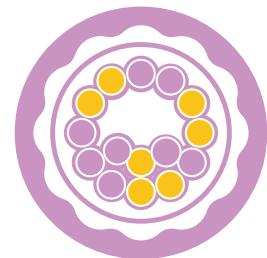


Mosaicismo

Presenza, nello stesso campione biotico embrionale, di linee cellulari cromosomicamente normali e aneuploidi.

- ▶ **Mosaicismo di alto grado:** circa **50–80%** di cellule aneuploidi
- ▶ **Mosaicismo di basso grado:** circa **30–50%** di cellule aneuploidi

Il mosaicismo è associato a un ridotto potenziale d'impianto e a un aumento del rischio di aborto spontaneo; in letteratura sono tuttavia riportati casi di nati vivi sani a seguito del trasferimento di embrioni mosaico.





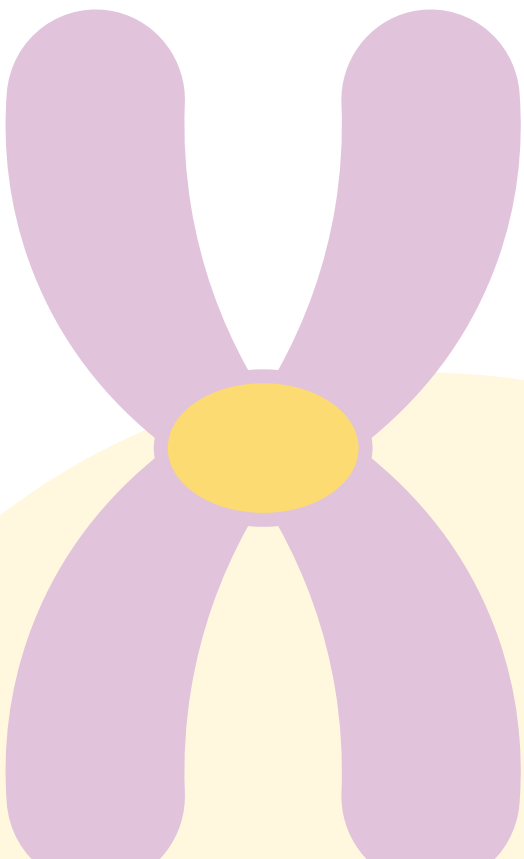
PGTADVANCE  **Plus**
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

OLTRE IL TRADIZIONALE SCREENING DELLE ANEUPLOIDIE

Per ampliare le performance cliniche del test **PGT-A**, GENOMICA ha sviluppato e validato una strategia parallela basata su **NGS** e analisi **SNP**, complementare alla tradizionale valutazione del numero di copie cromosomiche e in grado di identificare anomalie non rilevabili mediante i soli *workflow* standard.

I **polimorfismi a singolo nucleotide (SNP)** – variazioni puntiformi distribuite sull'intero genoma – generano pattern di ereditarietà altamente informativi, utilizzabili per identificare **anomalie di ploidia, contaminazione e correlazioni genetiche tra campioni**.

Questa strategia di doppia valutazione amplia in modo sostanziale la capacità diagnostica del test embrionale e costituisce il fondamento tecnologico di **PGTADVANCE-A Plus**: il livello più avanzato di valutazione genetica embrionale nell'ambito di un *workflow* PGT-A, in grado di offrire una visione diagnostica più ampia, un controllo qualitativo superiore e una maggiore affidabilità nella selezione degli embrioni a più alto potenziale riproduttivo.



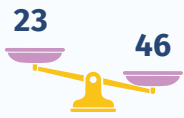


CARATTERISTICHE DISTINTIVE DI PGTADVANCE-A Plus



Sindromi da microdelezione / microduplicazione

Rilevamento di microdelezioni e microduplicazioni cromosomiche clinicamente rilevanti, associate a sindromi genetiche ben definite. Spesso insorte **de novo**, queste anomalie possono determinare malformazioni strutturali, disturbi del neurosviluppo e disabilità intellettiva.



Valutazione della ploidia

Identificazione di **aploidia** e **triploidia**, incluse forme non riconoscibili dai workflow NGS convenzionali, con conseguente riduzione del rischio di trasferimento di embrioni con anomalie di ploidia clinicamente rilevanti.



Disomia uniparentale (UPD)

Rilevamento della **disomia uniparentale**, condizione in cui entrambe le copie di un cromosoma derivano dallo stesso genitore, con potenziali implicazioni genetiche e cliniche significative.



Origine dell'aneuploidia

Indicazioni sull'**origine gametica** delle anomalie cromosomiche, a supporto del *counseling* clinico e delle successive scelte riproduttive, inclusa l'eventuale valutazione di gameti da donatore.



Cohort Check

Verifica della **correlazione genetica** attesa tra gli embrioni dello stesso gruppo analizzato: un presidio di controllo qualità che riduce il rischio di scambio accidentale dei campioni e rafforza la tracciabilità dell'intero processo.



DNA Fingerprinting

Con campioni parentali disponibili, è possibile confermare la **concordanza genetica** tra le biopsie embrionali e il DNA dei genitori, rafforzando la fiducia nel processo analitico e la certezza sull'identità dei campioni.



Rilevamento della contaminazione del DNA

Procedure di controllo dedicate identificano sia **contaminazioni esterne** sia da cellule materne o del cumulo, riducendo il rischio di classificazione errata e aumentando l'affidabilità complessiva dei risultati.



PGTADVANCE 
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

PGT-A: SOLUZIONI A CONFRONTO

Caratteristica	PGTADVANCE-A	PGTADVANCE-A Plus
Tecnologia di base	NGS + analisi basata su SNP	NGS + analisi basata su SNP
Aneuploidie di interi cromosomi	✓	✓
Mosaicismo	✓	✓
Aneuploidie segmentali	>6 Mb	>1 Mb
Sindromi da microdelezione/microduplicazione	—	✓
Valutazione della ploidia (aploidia/triploidia)	—	✓
Disomia uniparentale (UPD)	—	✓
Genetic PN Check	—	✓
Origine dell'aneuploidia	—	✓*
Cohort Check (QC correlazione genetica)	—	✓
DNA fingerprinting	Opzionale*	Opzionale*
Accuratezza	~99%	~99%

* Richiede campioni parentali



PGTADVANCE ^A

Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

INDICAZIONI CLINICHE

PGTADVANCE ^A

- ➔ **Pazienti di età pari o superiore a 35 anni**, per l'incremento età-correlato del rischio di aneuploidia embrionale;
- ➔ Coppie che desiderano programmare un **single embryo transfer (SET)** per ridurre il rischio di gravidanza multipla;
- ➔ **Pazienti con ripetuti fallimenti d'impianto o abortività ricorrente;**
- ➔ Coppie che desiderano accedere a una selezione embrionale più informata e consapevole.

PGTADVANCE ^A Plus

- ➔ *rescue testing* di embrioni morfologicamente di elevata qualità derivati da ovociti con fecondazione anomala (**0PN, 1PN, 2.1PN/3PN**);
- ➔ precedente o ricorrente gravidanza **triploide**;
- ➔ **aborto spontaneo, sporadico o ricorrente, successivo a PGT-A convenzionale;**
- ➔ **grave fattore maschile di infertilità** o aumentata incidenza di diploidia spermatica.



PGTADVANCE

Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

VANTAGGI

- ➔ **Analisi cromosomica ampia e altamente accurata**
L'integrazione NGS + SNP garantisce una valutazione dell'assetto cromosomico embrionale estremamente affidabile e solida.
- ➔ **Due livelli analitici indipendenti**
La combinazione di dati ortogonali basati sul numero di copie e sugli SNP offre un supporto interpretativo più solido, completo e affidabile rispetto alle metodiche tradizionali.
- ➔ **Riduzione del rischio di errata classificazione**
L'impiego di analisi avanzate contribuisce a limitare il rischio di *overdiagnosis* e ridurre l'esclusione di embrioni potenzialmente trasferibili.
- ➔ **Migliore prioritizzazione embrionale**
Supporta la prioritizzazione degli embrioni con il più elevato potenziale riproduttivo, a vantaggio di decisioni cliniche più consapevoli.
- ➔ **Supporto al *single embryo transfer***
Facilita il SET, riducendo il rischio di gravidanze multiple e delle relative complicanze ostetriche.
- ➔ **Riduzione del rischio di aborto spontaneo**
Previene il trasferimento di embrioni con anomalie cromosomiche associate a rischio di aborto spontaneo.
- ➔ **Riduzione del *time to pregnancy***
Un'analisi più accurata può ridurre il numero di trasferimenti e di cicli IVF necessari per ottenere una gravidanza evolutiva.
- ➔ **Approfondimento clinico esteso**
PGTADVANCE-A Plus amplia ulteriormente la portata diagnostica del test, integrando analisi della ploidia, controllo della contaminazione, Genetic PN Check, cohort quality control, rilevamento di sindromi da microdelezione e microduplicazione, valutazione della UPD, definizione dell'origine dell'aneuploidia e DNA fingerprinting.





PGTADVANCE

Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

COSA RENDE PGTADVANCE-A DIFFERENTE

Un test avanzato per uno screening cromosomico dell'embrione di elevata qualità

- 1 Piattaforma proprietaria**
Un test concepito da GENOMICA per superare i limiti delle soluzioni PGT-A standard disponibili in commercio.
- 2 Strategia integrata NGS + SNP**
Due valutazioni genomiche indipendenti, per maggiore accuratezza, solidità analitica e affidabilità clinica.
- 3 Bioinformatica avanzata e machine learning**
Algoritmi proprietari per una lettura dei dati più obiettiva, standardizzata e di elevata qualità, con riduzione della soggettività interpretativa.
- 4 Rilevamento di anomalie segmentali e mosaicismo**
Identificazione di delezioni o duplicazioni segmentali e di *pattern* cromosomici a mosaico.
- 5 Rilevamento di ploidia e UPD**
Identificazione di UPD, aploidia e triploidia, incluse forme non intercettabili dai workflow basati sul solo NGS.
- 6 Genetic PN Check**
Valutazione molecolare della fecondazione, per ampliare il numero di embrioni potenzialmente eleggibili al trasferimento.
- 7 Cohort Check (QC correlazione genetica)**
Conferma della correlazione genetica tra gli embrioni appartenenti allo stesso caso PGT-A, a garanzia della tracciabilità e del controllo qualità del processo.
- 8 Rilevamento della contaminazione del DNA**
Identificazione di contaminazioni esterne e materne per ridurre il rischio di erronea classificazione e aumentare l'affidabilità del risultato.
- 9 DNA fingerprinting**
Confronto con campioni parentali per confermare l'identità embrionale e l'origine dei gameti.
- 10 Ampia validazione**
Un rigoroso processo di validazione analitica e clinica a garanzia di un approccio fondato su solide evidenze scientifiche e elevati standard qualitativi.



PERCORSO CLINICO

Quattro fasi, dall'invio del caso al trasferimento embrionale

1

Ciclo IVF e biopsia embrionale

Il centro IVF avvia la stimolazione ovarica e la fecondazione in vitro secondo i propri protocolli clinici. I campioni di biopsia del **trofetoderma** vengono prelevati allo stadio di **blastocisti**.

2

Spedizione dei campioni bioptici

I campioni vengono inviati a **GENOMICA** secondo condizioni di trasporto validate, a garanzia dell'integrità e della qualità analitica del materiale biologico.

3

Analisi PGTADVANCE-A e refertazione dei risultati

Il DNA embrionale viene analizzato per identificare eventuali **aneuploidie cromosomiche**. Al termine dell'analisi, il referto genetico formale viene trasmesso al team del centro IVF richiedente, entro **10 giorni lavorativi**.

4

Pianificazione del trasferimento embrionale

Gli embrioni classificati come **normali** o **bilanciati** possono essere considerati eleggibili al trasferimento, in accordo con il piano clinico definito dal team medico.



PGT ADVANCE 
Advanced PGT-A for highly accurate embryo analysis

PERCHÉ GENOMICA

Un'esperienza consolidata nella genetica della riproduzione

GENOMICA nasce dal patrimonio di competenze di specialisti con oltre **25 anni di esperienza in PGT**, integrando competenze scientifiche consolidate, tecnologie molecolari avanzate e un approccio clinico altamente specializzato al servizio della medicina della riproduzione.

Una visione maturata attraverso anni di attività clinica e scientifica, che riflette una dedizione costante all'innovazione e al continuo affinamento delle metodiche **PGT**, con l'obiettivo di offrire ai centri IVF e ai loro pazienti soluzioni diagnostiche di elevato valore clinico.

Elevata accuratezza. Maggiore affidabilità.

Una copertura genomica ottimizzata, workflow analitici evoluti e la progettazione di test specifici per il singolo nucleo familiare garantiscono risultati PGT di elevata affidabilità e una più solida confidenza nella classificazione embrionale.

Grazie all'integrazione di metodologie di laboratorio avanzate, interpretazione clinica specialistica e gestione personalizzata del caso, **GENOMICA** offre un servizio di alto profilo, orientato alla qualità, alla precisione e alla rilevanza clinica del risultato.

In **GENOMICA**, ogni caso PGT è un percorso clinico e familiare distinto. Ogni campione corrisponde a una storia individuale e a decisioni riproduttive di particolare importanza: per questo, ogni strategia analitica viene sviluppata con un approccio rigorosamente personalizzato, costruito sulle specifiche esigenze del caso.

Il nostro impegno si traduce in:

- **sviluppo di test PGT personalizzati per ogni singola famiglia;**
- **counseling genetico specialistico** in ogni fase del percorso diagnostico;
- **tecnologie avanzate** per l'amplificazione degli acidi nucleici e per l'analisi molecolare;
- **elevati standard qualitativi** nei servizi di laboratorio e nell'assistenza clinica;
- massima attenzione all'**accuratezza analitica**, all'**affidabilità dei risultati** e alla **centralità del paziente**.

ECCELLENZA NELLA GENETICA DELLA RIPRODUZIONE

GENOMICA è un laboratorio diagnostico ad alta specializzazione e un riconosciuto centro di eccellenza nella genetica della riproduzione, attivo sia nella diagnostica clinica sia nella ricerca scientifica. Grazie a un team con oltre **25 anni di esperienza nella diagnostica molecolare**, **GENOMICA** unisce competenza scientifica, tecnologie all'avanguardia e un forte orientamento all'innovazione continua, offrendo ai centri IVF di tutto il mondo servizi di genetica della riproduzione di elevata qualità.



Oltre **100.000**
test genetici
all'anno



Dipartimento
dedicato alla
ricerca



Consulenza genetica personalizzata
con consulenti genetici esperti nella
discussione dei risultati dei test
genetici e dei rischi familiari



Laboratori dotati delle
**tecnologie più
innovative**



Laboratorio
certificato **ISO**
9001



Refertazione
Rapida

LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162
Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007
REA: RM - 1530210



Visita il sito web
dedicato al test