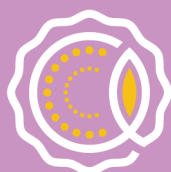




Test genetico preimpianto per malattie monogeniche (PGT-M)

*A supporto delle coppie con aumentato rischio
genetico nel percorso verso una gravidanza*



PGTADVANCE 



PGT ADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

CHE COS'È IL TEST PGT-M?

Il **test genetico preimpianto per malattie monogeniche (PGT-M)** consente di verificare che gli embrioni ottenuti da coppie portatrici di malattie genetiche ereditarie non siano affetti dalla specifica patologia oggetto di indagine.

Questa strategia ha offerto a migliaia di coppie con aumentato rischio genetico la possibilità di intraprendere un percorso riproduttivo con maggiore serenità, favorendo la nascita di figli sani senza dover rinunciare a priori alla gravidanza o trovarsi successivamente nella difficile condizione di ricorrere all'interruzione terapeutica della stessa.

La PGT-M trova applicazione in un ampio spettro di condizioni ereditarie, tra cui:



fibrosi cistica



sindrome dell'X fragile



distrofia muscolare



malattia di Huntington



beta-talassemia



numerose altre malattie monogeniche

Nelle coppie con un figlio affetto da una malattia genetica la cui terapia richieda un trapianto di cellule staminali da un donatore **HLA-compatibile** come, ad esempio, nei casi di **beta-talassemia**, **anemia falciforme**, **anemia di Fanconi** e in altre condizioni analoghe, il test **PGT-M**, associato alla **tipizzazione HLA (Preimplantation HLA Matching)**, consente di identificare gli embrioni che risultino contemporaneamente **non affetti** dalla specifica malattia e **HLA-compatibili** con il figlio malato. Gli embrioni così selezionati possono quindi essere trasferiti in utero. Alla nascita, le cellule staminali presenti nel sangue del cordone ombelicale del neonato potranno essere raccolte e, ove clinicamente indicato, utilizzate a scopo terapeutico per il fratello o la sorella affetti, offrendo una concreta prospettiva di trattamento.

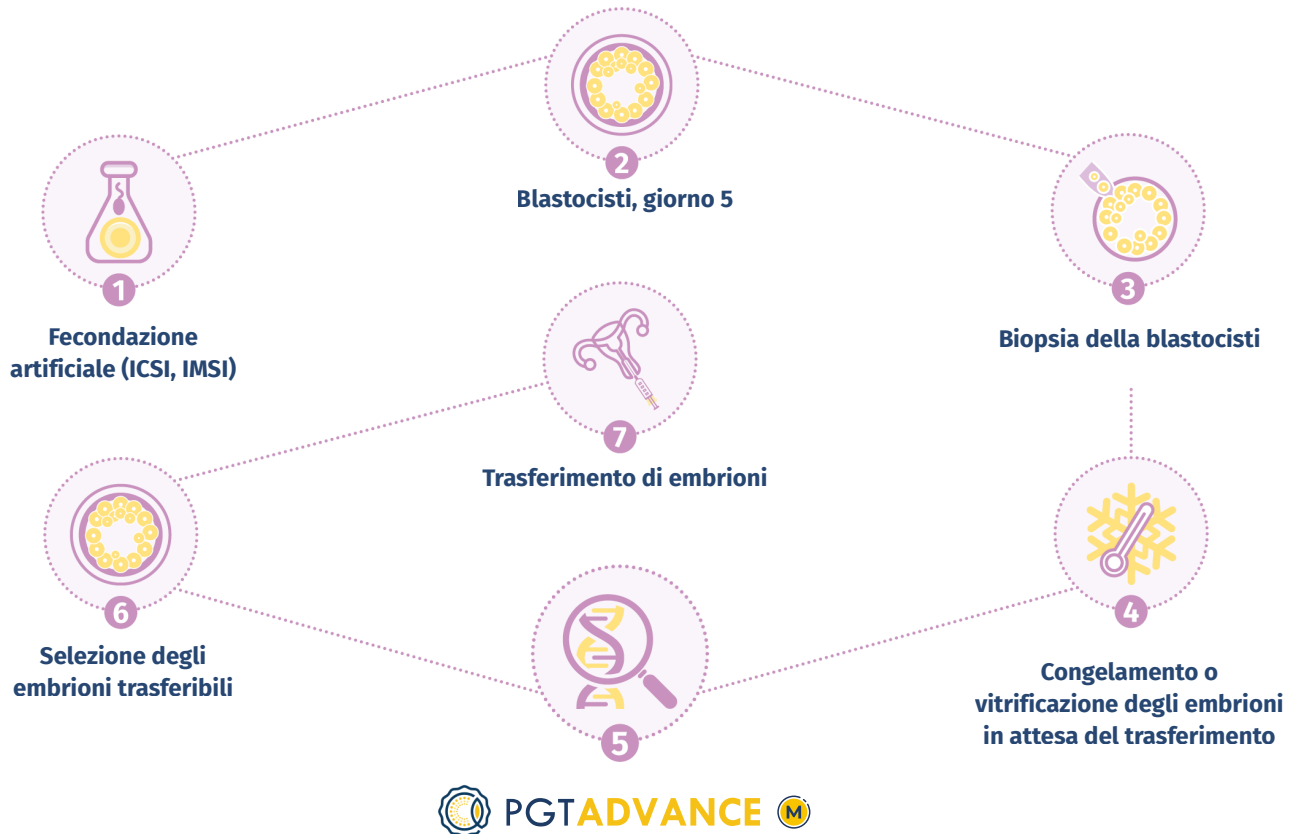
Quando clinicamente indicato, il test **PGT-M** può essere associato a **PGT-A** (Test Genetico Preimpianto per aneuploidie cromosomiche), consentendo la valutazione simultanea della malattia monogenica e dell'assetto cromosomico embrionale a partire da un'unica biopsia del **trofotoderma**.



PGTADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

PGT-M: COME SI ESEGUE



La **PGT-M** 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-M (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 ^M

Advanced detection of inherited disorders in embryos

UN TEST AVANZATO PER L'IDENTIFICAZIONE DI MALATTIE GENETICHE NEGLI EMBRIONI

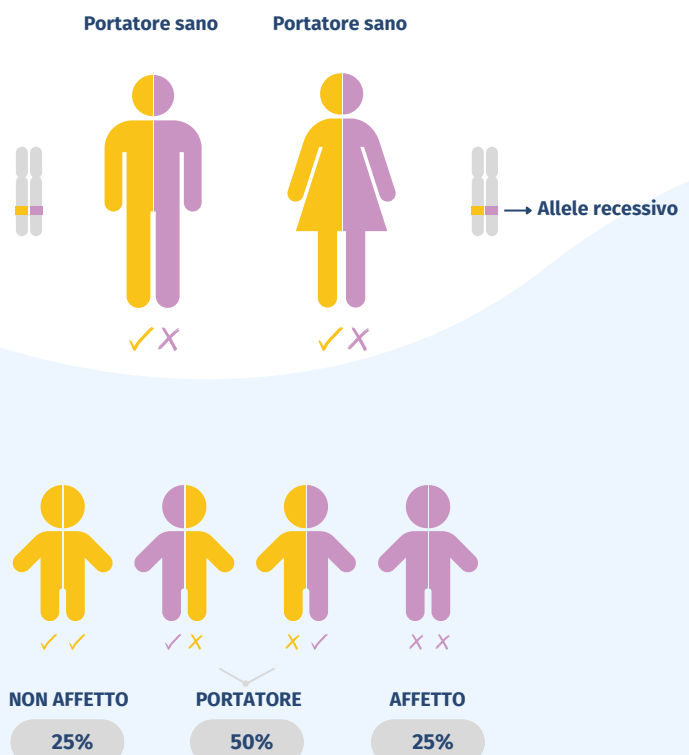
PGTADVANCE-M è il servizio **PGT-M** avanzato di **GENOMICA**, sviluppato per le coppie con aumentato rischio genetico che intraprendono un percorso di **IVF**.

Attraverso l'analisi molecolare del DNA embrionale, **PGTADVANCE-M** identifica gli embrioni non affetti da una malattia monogenica familiare nota, riducendo in modo significativo il rischio di una gravidanza con feto affetto dalla specifica condizione genetica.

PGTADVANCE-M può essere applicato a tutte le malattie genetiche per le quali sia noto il gene responsabile. Grazie a un Dipartimento dedicato di **Ricerca e Sviluppo**, **GENOMICA** è in grado di progettare e ottimizzare strategie diagnostiche di PGT-M per un ampio spettro di condizioni ereditarie.

L'attività di sviluppo può essere estesa anche a casi particolarmente complessi o a **malattie genetiche rare**, per le quali non sia ancora disponibile un protocollo diagnostico già strutturato. Per ciascuna coppia che intraprende un percorso di PGT-M, viene infatti elaborata e validata una procedura **personalizzata** di PGT, specificamente adattata alle varianti genetiche presenti nel contesto familiare. Questo protocollo personalizzato viene successivamente applicato in ambito clinico alle cellule embrionali. Tale fase preliminare di progettazione e ottimizzazione costituisce il cosiddetto **set-up preclinico**, un passaggio essenziale per garantire la massima accuratezza e affidabilità del percorso diagnostico.

Esempio di ereditarietà autosomica recessiva





PGTADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

UN TEST PERSONALIZZATO PER OGNI FAMIGLIA

Le malattie monogeniche sono determinate da **varianti patogenetiche** localizzate in uno specifico gene e si trasmettono secondo modelli di ereditarietà **autosomica dominante, autosomica recessiva o legata al cromosoma X**.

Poiché modello di trasmissione, localizzazione della variante e struttura familiare variano significativamente da caso a caso, ogni test **PGTADVANCE-M** viene progettato in modo personalizzato per la specifica famiglia.

La strategia analitica integra le seguenti componenti:

1

Analisi diretta

Identificazione della **variante patogenetica** responsabile della condizione familiare.

2

Analisi indiretta

Valutazione delle regioni cromosomiche fiancheggianti le regioni geniche di interesse, mediante analisi di marcatori genetici associati (**STR / SNP**).

3

Aplotipizzazione

Analisi di linkage specifica per la famiglia, finalizzata a rafforzare la classificazione embrionale e aumentare l'affidabilità del risultato.

4

Classificazione embrionale

Classificazione accurata degli embrioni come affetti, non affetti oppure portatori, in funzione del modello di ereditarietà.

In genere, per definire la firma genetica associata all'allele responsabile della malattia, sono necessari **campioni** di DNA da **entrambi i partner riproduttivi** e, ove possibile, da altri membri della famiglia.

Questo approccio consente una **classificazione embrionale accurata** e **clinicamente affidabile**, coerente con il modello ereditario e l'indicazione clinica specifica.



PGTADVANCE






Advanced detection of inherited disorders in embryos

INDICAZIONI CLINICHE

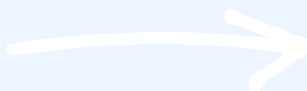
Chi dovrebbe considerare PGTADVANCE-M

PGTADVANCE-M è indicato per i pazienti che intraprendono un percorso di IVF e che presentano un rischio aumentato di trasmettere alla prole una **malattia monogenica** ereditaria.

Le principali indicazioni cliniche comprendono:

-  **Storia familiare di malattia monogenica**
Coppie con anamnesi familiare positiva per una patologia monogenica ereditaria.
-  **Carrier screening positivo**
Soggetti con esito positivo a un test di carrier screening per una malattia monogenica.
-  **Precedente gravidanza o figlio affetto**
Coppie con una precedente gravidanza affetta o con un figlio affetto da una condizione monogenica.
-  **Malattie autosomiche dominanti o legate all’X**
Casi in cui uno dei partner sia affetto da una condizione autosomica dominante o X-linked, oppure ne sia portatore sano.
-  **Portatori di malattie autosomiche recessive**
Coppie in cui entrambi i partner siano portatori della stessa malattia autosomica recessiva.

Il test PGT-M può essere avviato quando la **variante patogenetica** causativa, o almeno il **gene responsabile della malattia**, sia stata accuratamente identificata e caratterizzata a livello molecolare mediante precedenti accertamenti diagnostici.





PGTADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

STRATEGIE DIAGNOSTICHE AVANZATE PER UN'ANALISI ACCURATA DEGLI EMBRIONI

PGTADVANCE-M integra metodologie molecolari e bioinformatiche avanzate per valutare se un embrione sia affetto o meno da una specifica malattia ereditaria. L'approccio combina l'**analisi diretta della mutazione** con l'**aplotipizzazione indiretta basata su marcatori genetici**, garantendo una conferma indipendente della classificazione embrionale e massimizzando l'affidabilità diagnostica.

Caratteristiche distintive di PGTADVANCE-M

- ▶ **I campioni dei familiari della coppia non sono obbligatori**, a differenza di altre strategie PGT-M;
- ▶ **tempi più rapidi** per lo **sviluppo** e la **validazione** del test;
- ▶ **elevata accuratezza** analitica e **affidabilità** diagnostica;
- ▶ possibilità di **valutare simultaneamente più condizioni**, quando clinicamente indicato;
- ▶ possibilità di **tipizzazione HLA** in casi selezionati;
- ▶ applicabilità a un **ampio spettro di malattie ereditarie**.

GENOMICA offre la PGT-M per la grande maggioranza delle malattie monogeniche per le quali la variante causativa (o il gene responsabile) sia stata identificata.



PGT ADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

TECNOLOGIA AVANZATA DI AMPLIFICAZIONE

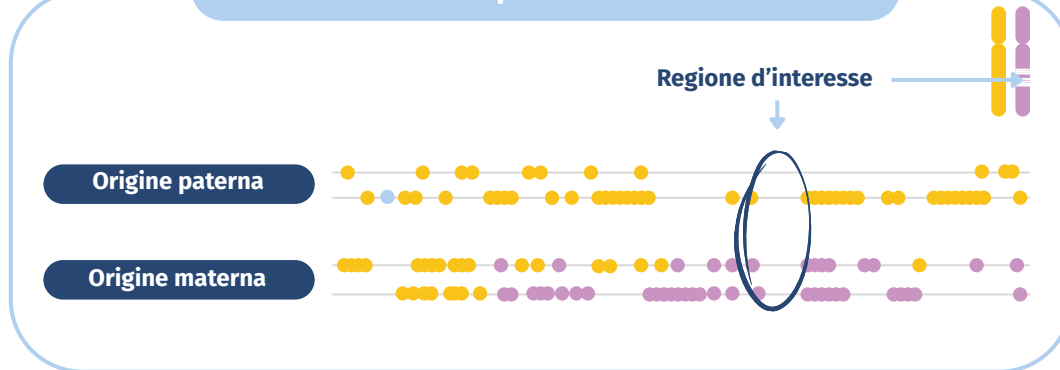
Un'amplificazione del DNA ottimizzata per una maggiore accuratezza analitica

Il test PGT-M viene eseguito su quantità limitate di **DNA genomico** ottenuto da campioni di biopsia embrionale. Un'amplificazione affidabile e ad alta fedeltà è pertanto un elemento cruciale per la qualità e le *performance* del test.

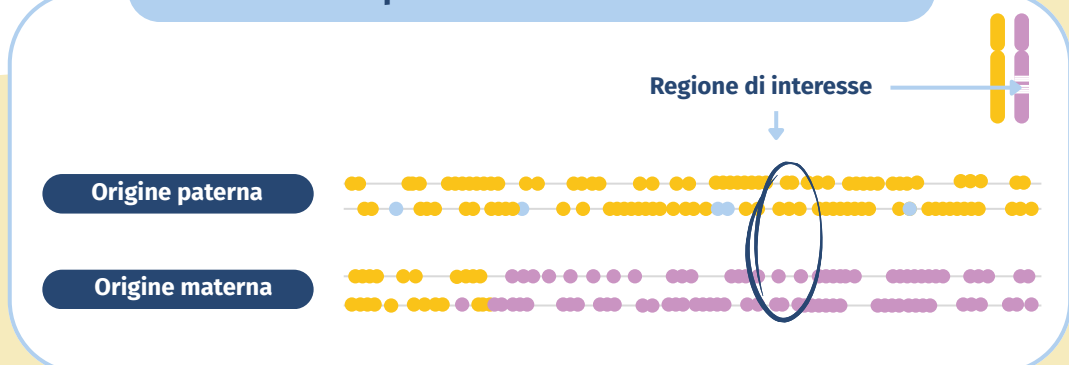
GENOMICA impiega **metodi di amplificazione avanzati**, specificamente sviluppati per massimizzare la fedeltà di replicazione e ridurre al minimo gli artefatti tipici dell'analisi di DNA a basso input o su singola cellula.

Migliorando qualità e uniformità del DNA embrionale amplificato, questo approccio incrementa l'interpretabilità del risultato e rafforza la solidità della classificazione embrionale. Il risultato è un **workflow analitico più robusto** e un **livello superiore di affidabilità**, a beneficio di clinici e pazienti.

Processo di amplificazione standard



Metodo di amplificazione avanzato di Genomica





PGTADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

PERCHÉ SCEGLIERE PGTADVANCE-M?

PGTADVANCE-M è stato sviluppato per offrire un approccio PGT-M fondato su **rigore scientifico, solidità clinica e massima personalizzazione del percorso analitico.**

Principali vantaggi

- ➔ **riduzione** sostanziale del **rischio di una gravidanza affetta** nelle coppie con elevato rischio di trasmettere una specifica malattia ereditaria;
- ➔ **progettazione *family-specific***, calibrata sulla diagnosi molecolare già definita e sul relativo modello di trasmissione;
- ➔ **elevata affidabilità** grazie all'integrazione tra rilevamento diretto della mutazione e analisi indiretta basata su aplotipo;
- ➔ **possibilità di eseguire contestualmente PGT-M e PGT-A** a partire da un'unica biopsia embrionale;
- ➔ **ampia applicabilità clinica** a un esteso spettro di condizioni monogeniche;
- ➔ supporto di **counselling genetico** specialistico lungo l'intero percorso diagnostico.





PERCORSO CLINICO

1

Invio del caso e acquisizione della documentazione

La **documentazione clinica** e genetica viene acquisita e valutata, inclusi i precedenti referti di diagnostica molecolare e le informazioni relative alla storia familiare.

3

Consulenza genetica

Quando appropriato, viene offerta ai pazienti una **consulenza genetica** dedicata per discutere l'indicazione clinica, la strategia analitica proposta e le tempistiche previste del *workflow*.

5

Sviluppo del test personalizzato

Viene **progettato** e **validato** un test PGT-M specifico per la famiglia, sulla base della variante patogenetica identificata. Al termine di questa fase, viene emesso un report formale di **work-up** PGT-M, contenente il dettaglio della strategia di analisi.

7

Spedizione dei campioni biotipici

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

9

Pianificazione del trasferimento embrionale

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

2

Valutazione specialistica del caso

Il **team specialistico PGT** valuta l'idoneità clinica e la fattibilità tecnica del caso, definendo i presupposti per l'avvio del percorso.

4

Accettazione del caso e definizione del piano di test

Alla clinica inviante viene trasmesso un **piano di analisi** formale, con l'indicazione degli eventuali requisiti per lo sviluppo del test e l'invio dei campioni embrionali.

6

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 **trofotoderma** vengono prelevati allo stadio di **blastocisti**.

8

Analisi PGT-M e refertazione dei risultati

Il DNA embrionale viene analizzato mediante **test PGT-M personalizzato** per determinare la presenza o l'assenza della variante patogenetica familiare. Il **referto genetico** formale viene quindi trasmesso al team del centro IVF richiedente.



PGT ADVANCE

Advanced detection of inherited disorders in embryos

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