

## SCREENING PRENATALE NON INVASIVO MOLECOLARE

### **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**

Test Prenatale non invasivo 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

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

## **GeneSafe Inherited**

Screening prenatale per individuare nel feto malattie genetiche a trasmissione ereditaria (FibrosiCistica, AnemiaFalciforme, BetaTalassemia 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 aggiungere 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

### **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 POSTNATALE **BabyNEXT**

Accurato test di screening postnatale che analizza il DNA del neonato, prelevato attraverso un semplice tampone buccale, per mutazioni correlate a più di 200 patologie, e fornisce informazioni genetiche personalizzate sul metabolismo di più di 30 farmaci.

### **Babynext Standard**

Identifica mutazioni correlate a più di 80 patologie

### **Babynext Extended**

Identifica mutazioni correlate a più di 200 patologie

### **NutriNext Baby**

Test genetico utile a identificare le sensibilità e intolleranze ad alcuni importanti alimenti introdotti nella dieta del bambino durante lo svezzamento. Comprende le analisi per la Predisposizione alla celiachia, Intolleranza al lattosio e Intolleranza al Fruttosio

## CITOGENETICA CLASSICA E MOLECOLARE

**CARIOTIPO** su sangue periferico

**CARIOTIPO** su sangue periferico (coppia)

**CARIOTIPO MOLECOLARE** su sangue periferico Alta Risoluzione

## GENETICA MOLECOLARE

**21 IDROSSILASI** - Deficit

**ATROFIA MUSCOLARE SPINALE** - SMA (SMN1) (test prenatale)

**ATROFIA MUSCOLARE SPINALE** - SMA Carrier Test (MLPA) (test postnatale)

**DISOMIA UNI PARENTALE** - Family Test

**DISTROFIA MIOTONICA** - Malattia di Steinert (DMPK)

**DISTROFIA MUSCOLARE DMD/DMB** - Principali delezioni (test prenatale)

**DISTROFIA MUSCOLARE DMD/DMB** - MLPA test (test postnatale)

**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 Italiane) - 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 - BIOPSIA LIQUIDA

### 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**

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

#### **Onconext Liquid Monitor Breast**

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

#### **Onconext Liquid Monitor Colon**

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

#### **Onconext Liquid Monitor 15 Geni**

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

#### **Onconext Liquid Monitor 50 Geni**

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

#### **Papnext**

Nuovo rivoluzionario strumento di screening per la diagnosi precoce dei tumori all'endometrio e all'ovario in donne asintomatiche. È in grado di identificare mutazioni somatiche relative a DNA tumorale rilasciato da tessuti oncologici a partire dal prelievo cervicale di routine, raccolto per eseguire il Pap test.

## ONCOLOGIA MOLECOLARE - DIAGNOSI PRECOCE

**B-RAF** (su biopsia o citoaspirato)

**EGFR** Analisi di mutazione del gene (principali mutazioni)

**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)

## ONCOLOGIA MOLECOLARE - TEST PREDITTIVI (pannelli NGS) ONCONEXT RISK

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

**Breastscreen** (incluso in Onconext Risk Breast)

**Colonscreen** (incluso in Onconext Risk Colon)

**Onconext Risk Complete** Comprende tutti i pannelli Onconext Risk

## ONCOLOGIA MOLECOLARE - TEST PREDITTIVI

**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**

# GENETICA CARDIOVASCOLARE

**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;  $\beta$  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, ABORTIVITÀ RICORRENTE, MENOPAUSA PRECOCE (POF)

Analisi genetiche e management delle coppie con anamnesi positiva per poliabortività

**CARIOTIPO** su sangue periferico

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

**CARIOTIPO** su materiale abortivo

**FSHR** (Recettore FSH)

**GALT** gene

**HLA-G**

**INIBINA B**

**ORMONE ANTI-MULLERIANO (AMH)**

**X-FRAGILE (FRAXA)**

**X-FRAGILE (FRAXE)**

**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;  $\beta$  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)

## ENDOMETRIOME

Endometriome innovativo test genetico per lo studio del microbioma endometriale utile ad aumentare il successo riproduttivo e nei percorsi di fecondazione assistita.

## INFERTILITÀ MASCHILE

**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 Frammentazione DNA Spermatico/Test di Apoptosi)

## HPV + CITOLOGIA

HPV SCREENING ALTO RISCHIO (CE-IVD)  
HPV TIPIZZAZIONE ALTO RISCHIO (CE-IVD)  
HPV SCREENING + TIPIZZAZIONE ALTO RISCHIO (CE-IVD)  
HPV SCREENING TUTTI I GENOTIPI VIRALI  
HPV TIPIZZAZIONE DI TUTTI I TIPI VIRALI  
HPV SCREENING + TIPIZZAZIONE DI TUTTI I TIPI VIRALI  
HPV MRNA  
PAP-TEST  
PAP-TEST IN FASE LIQUIDA - strato sottile (Thin Prep)

### **PapNext**

nuovo rivoluzionario strumento di screening per la diagnosi precoce dei tumori all'endometrio e all'ovario in donne asintomatiche. È in grado di identificare mutazioni somatiche relative a DNA tumorale rilasciato da tessuti oncologici a partire dal prelievo cervicale di routine, raccolto per eseguire il Pap test.

## MICROBIOLOGIA

### ANALISI QUALITATIVA IN PCR REAL TIME

**CANDIDA ALBICANS\***  
**CHLAMYDIA TRACHOMATIS\***  
**GARDNERELLA VAGINALIS\***  
**MYCOPLASMA GENITALIUM\***  
**MYCOPLASMA HOMINIS\***  
**NEISSERIA GONORRHOEAE\***  
**TOXOPLASMA GONDII\***  
**TRICHOMONAS VAGINALIS\***  
**UREAPLASMA UREALITYCUM\***  
**STAPHYLOCOCCUS SAPROPHYTICUS\***  
**STREPTOCOCCUS AGALACTIAE\***  
**PANNELLO RICERCA MOLECOLARE DI 3 PATOGENI \***  
**HELICOBACTER PYLORI** (su feci o biopsia gastrica)  
**CMV (CITOMEGALOVIRUS)**  
**EBV (EPSTEIN BARR VIRUS)**  
**HBV**  
**HCV**  
**HIV 1**  
**HSV 1 / HSV 2**  
**PARVOVIRUS B19**  
**RUBEO VIRUS (RT-PCR)**  
**VARICELLA ZOSTER VIRUS**

### ANALISI QUANTITATIVA IN PCR REAL TIME

**CMV - CITOMEGALOVIRUS** (analisi quantitativa)  
**HBV- EPATITE B** (analisi quantitativa)  
**HIV 1** (analisi quantitativa)  
**HCV- EPATITE C** (analisi quantitativa)

## NUTRINEXT HEALTH & WELLNESS

## NUTRINEXT HEALTH & WELLNESS

**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

**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**

## NUTRINEXT ACTIVE SPORT

**ACTIVE SPORT PERFORMANCE**

**ACTIVE SPORT INJURY**

**ACTIVE SPORT COMPLETE**

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

### **NutriNext COMPLETE**

Offerta comprendente tutti i pannelli delle 3 linee Nutrinext:

Health & Wellness + Intolerance + Active sport

## OSTEOPOROSI

**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

## FARMACOGENETICA

**RISPOSTA AI FARMACI ANTICOAGULANTI** CYP2C9, CYP2D6, CYP2C19, VKORC1

**RISPOSTA AI FARMACI ANTIDEPRESSIVI E ANTIPSICOTICI**

CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, 5HTT

**RISPOSTA AI FARMACI ANTIEPILETTICI** CYP3A4, CYP3A5, CYP3A7

**RISPOSTA AI FARMACI IPOGLICEMICI ORALI** CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, CYP3A7

## ISTOCOMPATIBILITÀ

**HLA (locus B27) TIPIZZAZIONE**

**HLA (locus B51) 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)**

## INDAGINI DI PATERNITÀ E GENETICA FORENSE

**TEST DI PATERNITÀ - USO INFORMATIVO** (2 profili: padre-figlio/a)

**TEST DI PATERNITÀ - USO INFORMATIVO** (3 profili: padre-madre-figlio/a)

**TEST DI PATERNITÀ - USO INFORMATIVO** - Campione Aggiuntivo

**PATERNITYSAFE** Test di paternità prenatale non invasivo uso informativo  
(padre - madre - cfDNA figlio/a)

**TEST DI PATERNITÀ - USO LEGALE** (padre-figlio/a o padre-madre-figlio/a)

**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**