

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; β 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; β 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