



Tel. 075 5002000 - labgaleno.com    

G⁺ Swiss Biotech

Genome

**Sequenziamento dell'Intero Genoma (WGS)
Il Gold Standard per la diagnosi genetica**



UNA SINGOLA ANALISI PER CONOSCERE TE STESSO



Il Sequenziamento dell'Intero Genoma (WGS) è, ad oggi, la tecnologia più avanzata per studiare il DNA di un individuo attraverso una singola analisi. Al momento non sono disponibili test genetici più completi.

Il WGS è il Gold Standard per la diagnostica genetica e per la medicina personalizzata.

Il Sequenziamento dell'Intero Genoma consente alle persone di migliorare la propria salute fornendo informazioni chiave sulla propria storia familiare, sullo stile di vita aiutando così a comprendere il rischio di sviluppo delle malattie ereditarie.

Genoma Swiss Biotechnology ha sviluppato un proprio algoritmo per identificare con precisione tutte le caratteristiche del genoma. Grazie ad informazioni esaurienti ed affidabili, il nostro genetista sarà in grado di fornire interpretazioni mediche che saranno di fondamentale importanza per i pazienti, soprattutto nei casi di diagnosi irrisolta.

I geni contengono informazioni che ci aiutano a prendere decisioni consapevoli riguardo la nostra salute, con un impatto sulla nostra vita senza precedenti

OLTRE 6 000 MALATTIE MONOGENICHE INDAGATE

Le malattie monogeniche sono causate da una variazione o mutazione nella sequenza di DNA di uno specifico gene.

Le malattie monogeniche, chiamate anche malattie Mendeliane, si verificano quando una variazione patogena è presente in uno specifico gene, 1 caso ogni 100 nati.

Sono stati identificati più di 6000 disturbi monogenici. Questi sono elencati nel database online delle malattie Mendeliane ereditarie nell'uomo (OMIM).

Tra le malattie più frequenti vi sono la fibrosi cistica, la talassemia, le miopatie, l'emocromatosi.

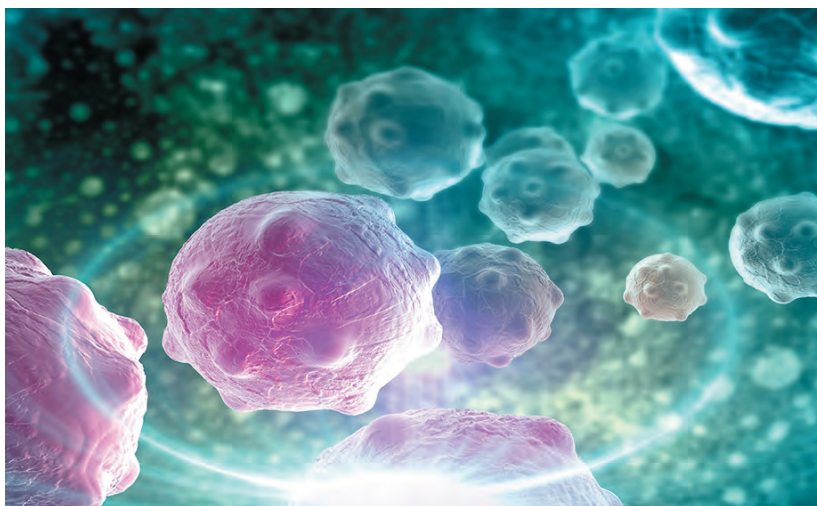
Le malattie monogeniche possono essere classificate in 13 pannelli.

RISCHIO DI PREDISPOSIZIONE AL CANCRO: PANNELLO PIÙ COMPLETO CON 22 TIPI DI TUMORE

Il cancro è causato da mutazioni presenti in specifici geni che inducono le cellule a crescere in modo incontrollato e anomalo con la possibilità di diffondersi in altre parti del corpo.

È stato dimostrato che alcune varianti del genoma, identificate come patologiche, sono associate ad un alto rischio di sviluppare determinati tumori. Viene eseguito lo screening dei geni più conosciuti di predisposizione al cancro. Questi vengono racchiusi in un pannello più completo con 22 tipi di tumore: vescicale, osseo, cerebrale, al seno, al sistema endocrino, epiteliale, all'occhio, gastrointestinale, ematologico, renale, epatico, polmonare, mesoteliale, pancreatico, ovarico e uterino.

Sono state messe appunto azioni preventive in grado di salvare la vita ai pazienti ad alto rischio.



LE MALATTIE MONOGENICHE PIÙ COMUNI



CARDIOLOGIA

- Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo sinistro o displasia (Displasia ventricolare sinistra aritmogena isolata familiare).
- Cardiomiopatia dilatativa isolata familiare
- Sindrome di Romano-Ward / sindrome di Brugada



ERRORI METABOLICI EREDITARI (IEM)*

- Aminoacidopatie (ad es. Fenilchetonuria, tirosinemia ereditaria, iperglicinemia non chetotica, malattia delle urine di sciroppo d'acero [MSUD] e omocistinuria)
- Acidemie organiche (ad es. Acidemia metilmalonica o propionica, deficit multiplo di carbossilasi)
- Difetti del ciclo dell'urea (ad esempio, citrullinemia, deficit di ornitina transcarbamilasi e aciduria arginosuccinica)
- Patologie del metabolismo dei carboidrati (ad es. Galattosemia, intolleranza ereditaria al fruttosio, deficit di 1,6-difosfatossio da fruttosio e malattie da accumulo di glicogeno)
- Acidosi lattiche primarie (ad esempio, piruvato deidrogenasi, piruvato carbossilasi e carenza di citocromo ossidasi)

*più comunemente chiamati "**disordini metabolici ereditari**" non c'è emocromatosi nella lista che è la più diffusa. (disturbo metabolico del ferro)



IMMUNODEFICIENZA PRIMARIA (PID)

- Immunofunzionalità variabile comune CVID (carenza anticorpale primaria o ipogammaglobulinemia primaria)
- Deficit di sottoclassi di IgG
- Deficit di sottoclassi IgA
- Agammaglobulinemia legata all'X
- Immunodeficienza grave associata



POLMONARE

- Fibrosi cistica (CF)
- Deficit di alfa-1-antitripsina / fibrosi polmonare idiopatica
- Ipertensione arteriosa polmonare idiopatica e/o familiare
- Polmonite interstiziale acuta
- Sindrome da distress respiratorio acuto infantile



NEUROLOGIA

- Charcot-Marie-Tooth
- Distrofia muscolare di Duchenne (DMD)
- Sindrome X fragile / Neurofibromatosi
- Distrofia miotonica I e II/SMA
- Sindrome di Rett/Sindrome di Angelman



EMATOLOGIA

- Talassemia
- Anemia
- Disturbi emorragici (Disturbi della coagulazione, Emofilia, Fattore II, V, VII, X o XII, patologia di Von Willebrand, disfunzione piastrinica, trombostenia di Glanzmann, sindrome di Bernard-

Soulier, Difetti del pool di deposito delle piastrine, trombofilia, ridotta attività fibrinolitica)

- Deficit di transcobalamina
- Trombocitemia familiare



GASTROINTEROLOGIA

- Malattia di Hirschsprung
- Carenza congenita di sucralasi-isomaltasi
- Pancreatite cronica ereditaria



NEFROLOGIA

- Malattia renale policistica autosomica dominante
- Cistinuria
- Malattia del rene policistico autosomica recessiva
- Sindrome di Alport/Sindrome di Alport legata all'X
- Deficit di adenina fosforibosiltrasferasi/Sindrome di Gitelman/Nephronophthisis



ENDOCRINOLOGIA

- Carenza dell'ormone della crescita isolato non acquisito/Carenza dell'ormone ipofisario combinato non acquisito.
- MODY (diabete ad insorgenza della maturità dei giovani)
- Obesità causata dal deficit del recettore melanocortina 4
- Ectopia tiroidea/emiagenesi tiroidea
- Acromegalia/Sindrome di Kallmann/Diabete centrale insipido/Polimocrinopatia autoimmune di tipo 1/ Congenita classica
- Iperplasia surrenale dovuta a deficit di 21-idrossilasi



DISPLASIA SCHELETRICA

- Osteogenesi imperfetta
- Acondroplasia
- Ipocondroplasia
- Displasia tanatofora
- Acondrogenesi
- Sindrome di Apert



DERMATOLOGIA

- Alopecia androgenetica
- Alopecia universale
- Displasia ectodermica e dermica Pachyonychia congenita
- Diversi tipi di ittiosi
- Psoriasi



OTORINOLARINGOIATRIA/ORECCHIO

- Sordità neurosensoriale non sindromica autosomica dominante tipo DFNA
- Sordità neurosensoriale non sindromica recessiva autosomica tipo DFNB
- Sindrome di Pendred



OTORINOLARINGOIATRIA/OCCHIO

- Sindrome di Stargardt/Sindrome della retrazione di Duane/Retinopatia del prematuro/Sindrome NARP/Retinite pigmentosa/Retinoschisi legata all'X
- Distrofia maculare vitelliforme di Best
- Distrofia corneale maculare/neuropatia ottica ereditaria di Leber
- Glaucoma congenito/ Distrofia dei coni/Coroideremia/ Distrofia corioideale centrale areolare
- Acromatopsia/Tritanopia

FARMACOGENOMICA

OTTIMIZZARE L'EFFICACIA DEL FARMACO

Gli individui hanno diverse capacità di metabolizzazione dei farmaci, ciò influenza la loro efficacia. Verranno analizzati oltre 200 farmaci, comunemente prescritti per le seguenti indicazioni:

Asma, aritmia cardiaca, disturbi della coagulazione, insufficienza cardiaca congestizia, depressione/ansia, diabete, epilessia, bruciore di stomaco, epatite C, HIV, ipercolesterolemia, ipertensione, iperuricemia (secondaria alla chemioterapia), immunosoppressione, malattia infiammatoria intestinale, malaria, nausea/vomito, dolore, schizofrenia, cessazione del fumo, tubercolosi.

GENEALOGIA

CHE ORIGINE ETNICHE HAI?

Quando imparare dai parenti o dalla documentazione storica non è abbastanza, il tuo DNA può aiutarti.

Il tuo DNA può essere identificato ed interpretato dal punto di vista generazionale. Variazioni specifiche possono rivelare origini etniche e familiari più profonde.



SCOPRI LE DIVERSE CARATTERISTICHE DI GENOME

	Genome BASIC	Genome PREMIUM
WHOLE GENOME SEQUENCING 30X	✓	✓
<p>Rischio di predisposizione al cancro: Pannello più completo con 22 tipi di tumore:</p> <p>vescicale, osseo, cerebrale, al seno, al sistema endocrino, epiteliale, all'occhio, gastrointestinale, ematologico, renale, epatico, polmonare, mesoteliale, pancreatico, ovarico e uterino.</p>	✓	✓
<p>Analisi delle malattie monogeniche (oltre 6 000 patologie)</p> <p>Tutte le malattie connesse alla codificazione dei geni con noti fenotipi associati</p>	-	✓
Farmacogenomica	-	✓
Genealogia (opzione facoltativa)	✓	✓

TEST GENETICO PER LE ORIGINI ETNICHE: SCOPRI I SEGRETI CHE SI CELANO NEL TUO DNA E IN QUELLO DEL TUO BAMBINO

Completo: sequenziamento completo - oltre 6000 malattie sottoposte a screening (fibrosi cistica, talassemia, miopatia, emocromatosi) - Predisposizione al cancro: pannello più completo con 22 tipi di tumore (seno, ovarico, uterino, colon-rettile, gastrico, pancreatico, melanoma, prostata, rene, vescica, ecc.)

Preciso: le basi genomiche sono sequenziate 30 volte per garantire accuratezza combinata con la bioinformatica di proprietà per identificare tutte le varianti rilevate

Sicuro e Conveniente: campioni di sangue cordonale, sangue o saliva, un singolo prelievo per un intero gruppo di analisi

Veloce: entro 2 mesi è disponibile un referto dettagliato validato dal nostro genetista

La missione di Genoma Swiss Biotechnology è aiutare le persone ad avere una migliore conoscenza del loro stato di salute e di quello del proprio bambino, fornendo, in maniera tempestiva, a medici e famiglie, informazioni genetiche puntuali che permettano di effettuare le scelte mediche più appropriate.

Genoma
+ Swiss Biotechnology



GENOMA ANALISI DI PROPRIETÁ: RUOLO CHIAVE DELLA BIOINFORMATICA

La bioinformatica è un campo interdisciplinare che sviluppa metodi e strumenti software per comprendere i dati biologici, combinando informatica, statistica, matematica e ingegneria.

Genoma Swiss Biotechnology ha sviluppato le sue soluzioni bioinformatiche proprietarie per il Sequenziamento dell'Intero Genoma per trasformare i dati grezzi del genoma in una più accurata e completa lettura dell'individuo basata sui database riconosciuti a livello mondiale.

CHE COS'È IL DNA E QUALI INFORMAZIONI POSSONO ESSERE ESTRAPOLATE?

Il DNA è composto da circa 3 miliardi di basi che rappresentano il codice dell'individuo. Le variazioni che si verificano nella struttura del DNA possono avere un impatto sul fenotipo (che coinvolge la salute o meno).

Solo l' 1% del DNA, chiamato "Exome", codifica attivamente per il fenotipo (aspetto o attributo osservabile, come morfologia, sviluppo, proprietà biochimiche o fisiologiche, comportamento, ecc.). "EX" indica le regioni espresse e "OME" ha un'origine latina che significa "set completo di".

Il gene è l'unità ereditaria fondamentale degli organismi viventi. I geni corrispondono a porzioni di genoma. L'essere umano possiede circa 20.000-25.000 geni. Ogni gene contiene l'informazione per la produzione di una proteina.

Il gene è costituito da una regione codificante (esoma) e da una non codificante (introne).

La regione non codificante ha un ruolo fondamentale nella regolazione dell'espressione del gene.

VARIAZIONI NEL DNA

Ereditario: Varianti tramandate dai geni dei genitori.

Non ereditario: Varianti che si verificano nelle cellule somatiche o mutazioni "de novo".

Una variante che ha un effetto patogenico è chiamata "mutazione".

DATI GREZZI COMPLETI PER UNA DIAGNOSI PIÙ RAPIDA

ANALISI ESEGUITE ATTUALMENTE

Analisi targhettata: “Hotspot”, i pannelli genetici e i test microarrays sono restrittivi in termini di sequenziamento del DNA poiché questo è limitato alla definizione di geni specifici o solo di varianti specifiche.

Whole Exome Sequencing (WES): Sono sequenziati tutti i geni. Questa tecnica presenta alcuni pregiudizi poiché è presente la possibilità di avere delle lacune nel sequenziamento e quindi potenzialmente non visualizzare alcune varianti genetiche.

I PIÙ IMPORTANTI PROGRESSI OTTENUTI GRAZIE AL SEQUENZIAMENTO DELL'INTERO GENOMA

Esoma (o regione codificante) lettura completa: il WGS fornisce la copertura totale della regione codificante con la riduzione della probabilità di perdere variazioni genetiche.

Importanza della Regione Non Codificante: La regione non codificante ha un ruolo fondamentale nella regolazione genica. Le varianti presenti in questa regione sono note per essere “patogeniche”.

Un singolo prelievo accelera la diagnosi e garantisce un risparmio sui costi: una volta stabilita la sequenza completa del genoma, i dati grezzi ottenuti, o il file delle varianti identificate, possono essere analizzati per qualsiasi target genetico, e ri-analizzati in seguito con l'aggiornamento dei database attraverso la ricerca clinica. Il sequenziamento è la parte più lunga e costosa dell'analisi, WGS garantisce un risparmio sui costi evitando successive analisi.

GENOME, 3 SEMPLICI PASSAGGI



Il Kit di raccolta contiene tutto il necessario.

Campione di sangue o saliva

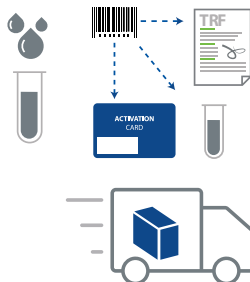
1 Firma il modulo di richiesta del test e del consenso informato

Visita il tuo medico per ottenere maggiori informazioni.



2 Raccolta, identificazione e spedizione del campione (Spedizione Gratuita)

Prenota il corriere un giorno prima della raccolta del campione.



3 Identificazione del tuo ordine

Vai al tuo account online e collega il tuo ordine con il numero identificativo del tuo campione.





Dr. Frederic Amar
CEO Esperite

“Esperite fornisce informazioni genetiche accessibili e convenienti con un approccio proattivo alla salute, portando benefici tangibili per la società. Questo metodo che utilizza la tecnologia Next Generation Sequencing (NGS) produce grandi volumi di dati in un breve lasso di tempo e pertanto è progettato per consentire agli operatori sanitari e ai pazienti di ottenere dati di sequenziamento di qualità in tempi rapidi.”


Genoma Swiss Biotechnology

è un'azienda Svizzera leader nella genomica per la medicina di precisione che possiede uno dei più grandi laboratori di diagnosi clinica in Europa. I suoi esclusivi test genetici di nuova generazione vengono eseguiti seguendo i più alti standard di qualità. Genoma Swiss Biotechnology fa parte del gruppo Esperite.

Esperite

è un Gruppo operante su scala globale nel settore della biotecnologia diversificata, leader nella medicina rigenerativa e personalizzata. Fondata nel 2000, la holding è quotata presso l'Euronext di Amsterdam e Parigi. Il Gruppo è operativo in oltre 30 paesi e ha già ricevuto la fiducia di 220.000 famiglie. ESPERITE trasforma il potenziale racchiuso nelle tecnologie all'avanguardia e nei progressi scientifici, in prodotti di alta qualità capaci di rendere fruibili i benefici della medicina personalizzata a tutta la società.

CHIAMA GLI ESPERTI 800 185 462
italia@genoma.com • www.GSwissBiotech.it

Sequenziamento dell'Intero Genoma
Risultati in 2 mesi + tempi di spedizione
 Qualità Svizzera

G  Swiss Biotech | a company
of expertise

Chemin des Aulx, 12 • 1228 Plan-les-Ouates • Geneva • Switzerland
+41 58 1000 100 • genoma@genoma.com