



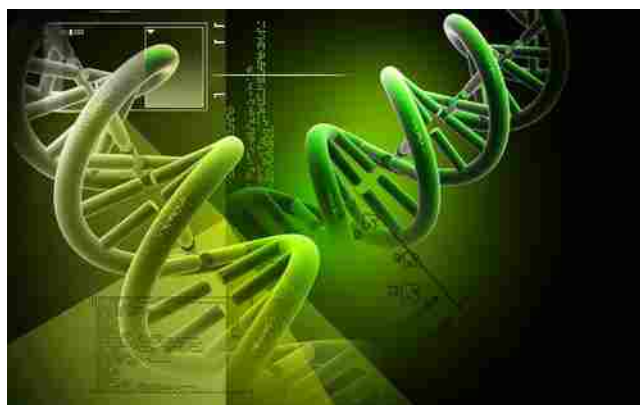
Attualità | Regolatorio | Mercato | Ricerca | Produzione | Dispositivi Medici | Packaging | Dalle aziende

Simposio AFI

Screening genetico prenatale non invasivo delle malattie cromosomiche

di M.B. | 24 maggio 2015 in Biotecnologie · 0 Commenti

Lo screening genetico prenatale non invasivo delle patologie cromosomiche potrà essere realizzato interamente in Italia grazie all'attività di Bioscience Genomics, una nuova iniziativa imprenditoriale nata dall'accordo tra BGI, gruppo cinese di genomica, Bioscience Institute di San Marino e Università di Tor Vergata di Roma.



Lo screening genetico prenatale non invasivo disponibile in Italia

L'obiettivo di Bioscience Genomics è raffinare lo screening delle patologie genetiche in epoca prenatale per offrire una tempestiva e corretta informazione alle coppie a rischio, fornire il supporto della genetica medica agli operatori della Medicina fetale e ai ginecologi che gestiscono il primo trimestre di gravidanza e, allo stesso tempo, continuare la ricerca sulla terapia genica per le malattie ancora prive di una cura che verrebbero precocemente individuate con il test.

Bioscience Genomics, sita nell'ateneo Tor Vergata, si occupa di tutto il percorso della diagnosi: dal counseling genetico, al test, sino alla 'presa in carico' globale della famiglia nel caso di un risultato positivo.

Lo screening genetico prenatale si basa sull'effettuazione del Genetic Test (G-test), interamente prodotto, distribuito ai reparti di ginecologia convenzionati e analizzato da Bioscience Genomics. Il G-test prevede il semplice prelievo di un

Leggi la rivista



4/2015

3/2015

2/2015

Edicola Web



campione di sangue materno che può essere effettuato nei reparti di ginecologia di diverse città e che poi sarà inviato a Tor Vergata, seguendo rigidi protocolli di etichettatura e trasporto (catena di custodia). Il test è effettuato su frammenti di DNA fetale libero che si trovano nel plasma materno a partire dalla quinta settimana di gestazione, in concentrazione del 5-10%. Grazie all'evoluzione tecnologica delle piattaforme di Next Generation Sequencing (NGS), in particolare con lo sviluppo della metodica definita "Massively Parallel Shotgun Sequencing" (MPSS) e allo sviluppo di sofisticati algoritmi di elaborazione, si riesce a effettuare la valutazione del DNA del feto per le patologie cromosomiche più comuni: sindrome di Down, trisomie 13 e 18, alcune sindromi da delezione come la "Cri du Chat", la sindrome di George e alcune malattie mendeliane.

La tecnica non espone a rischi il feto, al contrario dei tradizionali metodi invasivi.

In caso di positività del test, si attiva immediatamente un team multidisciplinare. Se l'ospedale che ha in carico la gestante ha al suo interno un centro di genetica medica, tutte le informazioni sono trasferite a questo, in caso contrario, la gestante è convocata presso il servizio di genetica medica di Bioscience Genomics per essere seguita da ginecologi, genetisti e psicologi nell'ultima fase di counseling.

Bioscience Genomics sta realizzando un'altra piattaforma di genomica, identica a quella di Roma, presso l'Ospedale San Raffaele di Milano.

Tag: amniocentesi, biotecnologie, counseling genetico, Cri du Chat, cromosomi, genomica, gravidanza, neonatale, screening, Sindrome di Down, test genetico, trisomia 13, trisomia 18, trisomia 21

Post precedente

■ No Smoke Days 25 e 28 maggio 2015

Invia il tuo commento

Il tuo nome

Inserisci il tuo nome

La tua e-mail

Inserisci un indirizzo e-mail

Sito

Messaggio

Invia commento

- Avvertimi via e-mail in caso di risposte al mio commento.
 Avvertimi via e-mail alla pubblicazione di un nuovo articolo



PARTICLE MEASURING SYSTEMS

Measuring what matters - simply

Puoi ricevere fino a due ore di consulenza personalizzata dagli esperti PMS.

Scopri come



MF
Mercuri Angelo Frindes srl

Impianti per la refrigerazione industriale

SCOPRI DI PIÙ



DEFFIL
DEPOLVERAZIONE FILTRAZIONE

*Dal 1985
in giro per il mondo*

Newsletter NCF

Iscriviti alla nostra newsletter

Seguici su

-  RSS Feed  Twitter
 Facebook  LinkedIn

Farmacia News

Publicata nuova nota 79 in Gazzetta Ufficiale

È importante controllare i parassiti intestinali degli animali che vivono in città

L'impegno di Federfarma Genova per l'inclusione alimentare

15° edizione del premio di laurea Oreste Pessina