

# GENETICA MOLECOLARE



**BIOSCIENCE**  
GENOMICS

Father/Child

Sizing Ma

Mother

Father

Sizin

## DIAGNOSI

Bioscience Genomics, in collaborazione con il Laboratorio di Medicina Genomica UILDM, conduce analisi genetiche disponendo di un'ampia e articolata lista di test eseguibili; oltre 100 diversi esami ripartiti in sottoaree applicative. Quello della diagnostica molecolare e avanzata è uno dei settori che più sta beneficiando dei progressi della ricerca scientifica. Nuove tecnologie di analisi derivanti dalla biologia molecolare, dall'immunochimica, dalla genomica e dalle nanotecnologie sono oggi largamente fruibili e hanno portato a diagnosticare patologie delle quali un tempo si ignorava l'esistenza. Medici e ricercatori dispongono ormai di un'ampia gamma di strumenti, anticorpi, sonde a DNA, chip, test cellulari che trovano applicazione nei più svariati ambiti della pratica clinica e della ricerca. Ne sono un esempio concreto le aree della prognostica e della diagnostica predittiva, identificativa e quantitativa che consentono, non solo di correlare alla diagnosi schemi terapeutici specificamente mirati sulle caratteristiche del paziente, ma anche di monitorarne l'efficacia.

## RICERCA

La creazione di un laboratorio di diagnosi molecolare e la collaborazione con Università, Ospedali ed enti di Ricerca sparsi sul territorio nazionale ed internazionale ha permesso, nel corso del tempo, lo sviluppo di un settore espressamente dedicato alla ricerca nel campo della genetica e della biologia molecolare; ne sono scaturiti numerosi lavori scientifici pubblicati su riviste mediche di fama internazionale. Una struttura e un team costantemente impegnati nella ricerca scientifica, garantiscono prestazioni sempre in linea con le più recenti innovazioni.



|   |   |
|---|---|
| <b>ANALISI VIROLOGICHE</b>                      | HPV Screening e Genotipizzazione<br>HPV RNA rischio oncogenico<br>HCV qualitativo/quantitativo<br>HCV RNA (Genotipo)<br>HBV DNA (qualitativo/quantitativo)<br>Neisseria Gonorrhoeae DNA ricerca qualitativa<br>Mycoplasmi urogenitali (genoma)<br>Chlamydia Trachomatis qualitativo<br>Chlamydia Ureoplasma+Neisseria+Mycoplasma+Trichomonas<br>Citomegalovirus qualitativo/ quantitativo |
| <b>INFERTILITÀ FEMMINILE</b>                    | Analisi fattori coagulazione:<br>Fattore V Leiden/ Fattore II / MTHFR(C677T)/ MTHFR (A1298C)<br>Polimorfismi geni ESR1 ed ESR2 (IVS1-397 T/C; 39*G>A)<br>Aplotipo HLA classe II G   |
| <b>INFERTILITÀ MASCHILE</b>                     | Microdelezioni Cromosoma Y (AZF)  |
| <b>INDAGINI DI PATERNITÀ E GENETICA FORENSE</b> | Indagini di paternità (Analisi completa, Madre - Figlio PresuntoPadre, comprensiva di elaborazione statistica del risultato)<br>Test del DNA one-day (Paternità, maternità, fratellanza)<br>Test di zigosità  |
| <b>ANEUPLOIDIE FETALI</b>                       | QF-PCR (villi coriali - liquido amniotico)  |
| <b>CITOGENETICA CLASSICA</b>                    | FISH per studio microdelezione delle regioni subtelomeriche<br>FISH painting<br>FISH per studio del gene PMP22: CMT/HNPP  |
| <b>CITOGENETICA MOLECOLARE</b>                  | array-CGH focus constitutional  |

## CONSULENZA GENETICA TELECONSULENZA

La consulenza genetica, così come più volte ribadito attraverso le Linee Guida SIGU e dalle Società Scientifiche di riferimento per la materia in oggetto, riveste un ruolo fondamentale per la spiegazione delle finalità dei test genetici, dei loro limiti, delle loro conseguenze e dell'impatto emotivo che possono avere.

Per facilitare l'accesso alla consulenza di coloro che si sottopongono ai test genetici, accanto alla più consueta opzione, grazie alla collaborazione con una équipe di specialisti in genetica medica, è stato messo a punto un servizio di teleconsulenza genetica; tale opzione può rispondere all'esigenza di chi, per svariati motivi, risulta impossibilitato a recarsi fisicamente presso un ambulatorio.



## ROUTINE DIAGNOSTICA

MTHFR C667T  
MTHFR A1298C  
Fattore II (protrombina G20210A)  
Fattore V Leiden (G1691A)  
Fattore V (H1299R)  
Aplotipo HLA morbo celiaco (DQ2/DQ8)  
Aplotipo HLA B27  
Aplotipo HLA classe I A/B/C  
Aplotipo HLA classe II DQ e DR  
Caritipo su sangue periferico  
Fibrosi Cistica (analisi estesa)

|                      |  |
|----------------------|--|
| <b>NEUROGENETICA</b> | <p>Distrofie dei Cingoli Pannello LGMD</p> <p>Distrofia facio-scapolo-omerale (FSH) I - II livello</p> <p>Distrofia facio-scapolo-omerale (FSH) per familiarità</p> <p>Distrofia facio-scapolo-omerale (FSH) in prenatale</p> <p>DMD (Distrofia Muscolare di Duchenne) su soggetto di sesso maschile I - II livello</p> <p>DMD (Distrofia Muscolare di Duchenne) su soggetto di sesso femminile</p> <p>DMD (Distrofia Muscolare di Duchenne) per ricerca di mutazione nota</p> <p>DMD (Distrofia Muscolare di Duchenne) in diagnosi prenatale</p> <p>Geni responsabili delle forme recessive di Parkinson: PARK-2, PARK-6, PARK-7</p> <p>Analisi delezioni Parkinsonismi</p> <p>Analisi varianti responsabili delle forme dominanti di Parkinson: PARK-1, PARK-8 GBA</p> <p>Paraparesi Spastica (geni SPG4, SPG3A)</p> <p>Malattia di Alzheimer (I - II livello)</p> |
|----------------------|--|

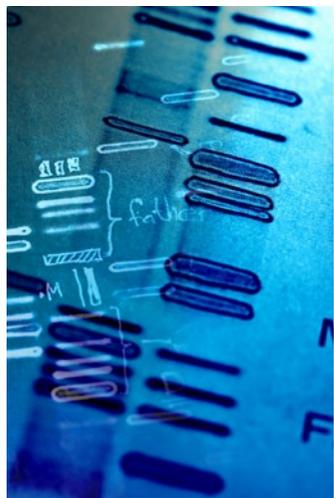
|                           |   |
|---------------------------|---|
| <b>TEST DEL PORTATORE</b> | <p>Fibrosi Cistica (analisi estesa)</p> <p>Atrofia Muscolare Spinale (SMA)</p> <p>X-Fragile o Sindrome di Martin Bell (FRAXA)</p> |
|---------------------------|---|

|                         |  |
|-------------------------|--|
| <b>GENETICA OCULARE</b> | <p>Degenerazione maculare legata all'età (DMLE)</p> <p>Malattia di Stargardt</p> <p>Malattia di Best</p> <p>Retinite Pigmentosa I - II livello</p> |
|-------------------------|--|

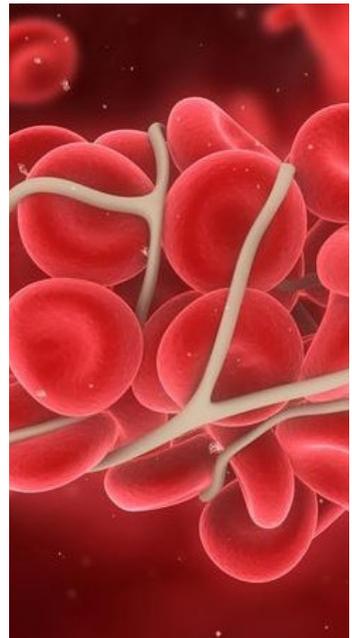
|                        |   |
|------------------------|---|
| <b>FARMACOGENETICA</b> | <p>ABC HSR (Ipersensibilità a terapia con Abacavir)</p> <p>POLIMORFISMI H.28B</p> |
|------------------------|---|

|                       |  |
|-----------------------|--|
| <b>SUSCETTIBILITÀ</b> | <p>Test molecolare per steatosi epatica non alcolica (NAFLD)</p> |
|-----------------------|--|

|                      |  |
|----------------------|--|
| <b>NUTRIGENETICA</b> | <p>Test per l'intolleranza al lattosio (gene LCT)</p> <p>Test di suscettibilità alla celiachia (HLA DQ2, DQ8, DR4)</p> |
|----------------------|--|



|                    |   |
|--------------------|---|
| <b>TROMBOFILIA</b> | <p>ACE (I/D)</p> <p>AGT (Met235Thr)</p> <p>APO E (Cys112Arg + Arg158Cys)</p> <p>APO B (R3500Q)</p> <p>Beta Fibrinogeno (-148C&gt;T e -455G&gt;A)</p> <p>HPA1/GPIIIA (T1565C)</p> <p>PAI-1 (-675 4G/5G)</p> <p>Fattore V (Y1702C)</p> <p>MTHFR C667T</p> <p>MTHFR A1298C</p> <p>Fattore II (protrombina G20210A)</p> <p>Fattore V Leiden (G1691A)</p> <p>Fattore V (R306T)</p> <p>Fattore V Leiden (H1299R)</p> <p>Fattore XIII (Val34Leu)</p> |
|--------------------|---|



|                      |  |
|----------------------|--|
| <b>MALATTIE RARE</b> | <p>Sordità Congenita (Connessina 26 - CX26) (Intera regione codificante)</p> <p>Sordità congenita (Connessina 30 - CX30)</p> <p>Sordità genetica da aminoglicosidi (A1555G)</p> <p>Beta Talassemia Principali mutazioni (22)</p> <p>X-Fragile o Sindrome di Martin-Bell (FRAXA)</p> <p>Diagnosi molecolare per displasia ectodermica (EDA1)</p> <p>Diagnosi molecolare del gene SPINK1/PRSS1 (pancreatite)</p> <p>Diagnosi molecolare per S. di Treacher-Collins (TCOF1)</p> <p>Acondroplasia</p> <p>Ipocondroplasia</p> <p>Galattosemia</p> <p>Atrofia Muscolare Spinale (SMA)</p> <p>Disomia Uniparentale (Prader-Willi, Angelman, Beckwith-Wiedeman, Russell-Silver)</p> <p>Distrofia Miotonica (DM1/DM2)</p> <p>Emocromatosi (HFE) (C282Y/ H63D)</p> <p>Miopatia miotubulare, legata all'X</p> <p>Fibrosi Cistica (analisi ematico in tradizionale)</p> <p>Fibrosi Cistica (analisi estesa/II livello/III livello)</p> |
|----------------------|--|

[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com)

[info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com)

Numero Verde  
**800 690 914**

**MILANO**

Ospedale San Raffaele  
DIBIT 1 - via Olgettina 58 Milano

**ROMA**

Università di Roma Tor Vergata  
Via della Ricerca Scientifica 1 Roma

**SAN MARINO**

Strada Rovereta, 42  
47891 Falciano RSM

**DUBAI**

Al Razi Building n.64 - Block B  
Dubai Healthcare City - Dubai UAE

