



 **BIOSCIENCE**  
I N S T I T U T E

CRIOCONSERVAZIONE DEL SANGUE CORDONALE



ALLARME  
OSSIGENO



 **BIOSCIENC**  
INSTITUT

## IL GRUPPO BIOSCIENCE INSTITUTE

Il Gruppo Bioscience Institute opera nel settore della crioconservazione biologica, delle colture cellulari, della diagnosi prenatale e della ricerca. Nei poli scientifici di San Marino e di Dubai si pratica l'estrazione, l'analisi, l'espansione e il congelamento programmato di vari tipi di cellule; i caveau di crioconservazione ospitano cellule staminali isolate dal cordone ombelicale, dal tessuto adiposo e cellule mature come, fibroblasti, cheratinociti e melanociti.

Il Gruppo Bioscience Institute, in collaborazione con prestigiose università italiane ed estere, è impegnato nella ricerca scientifica finalizzata ad ampliare le applicazioni cliniche delle cellule staminali in diverse aree della medicina: cardiologia, chirurgia, neurologia, ginecologia, dermatologia e ortopedia.

In considerazione dell'alto valore delle attività svolte e nel rispetto delle Direttive Europee in materia di cellule e tessuti, Bioscience Institute ha adottato lo standard qualitativo GMP, ottenendo il rilascio della relativa certificazione.

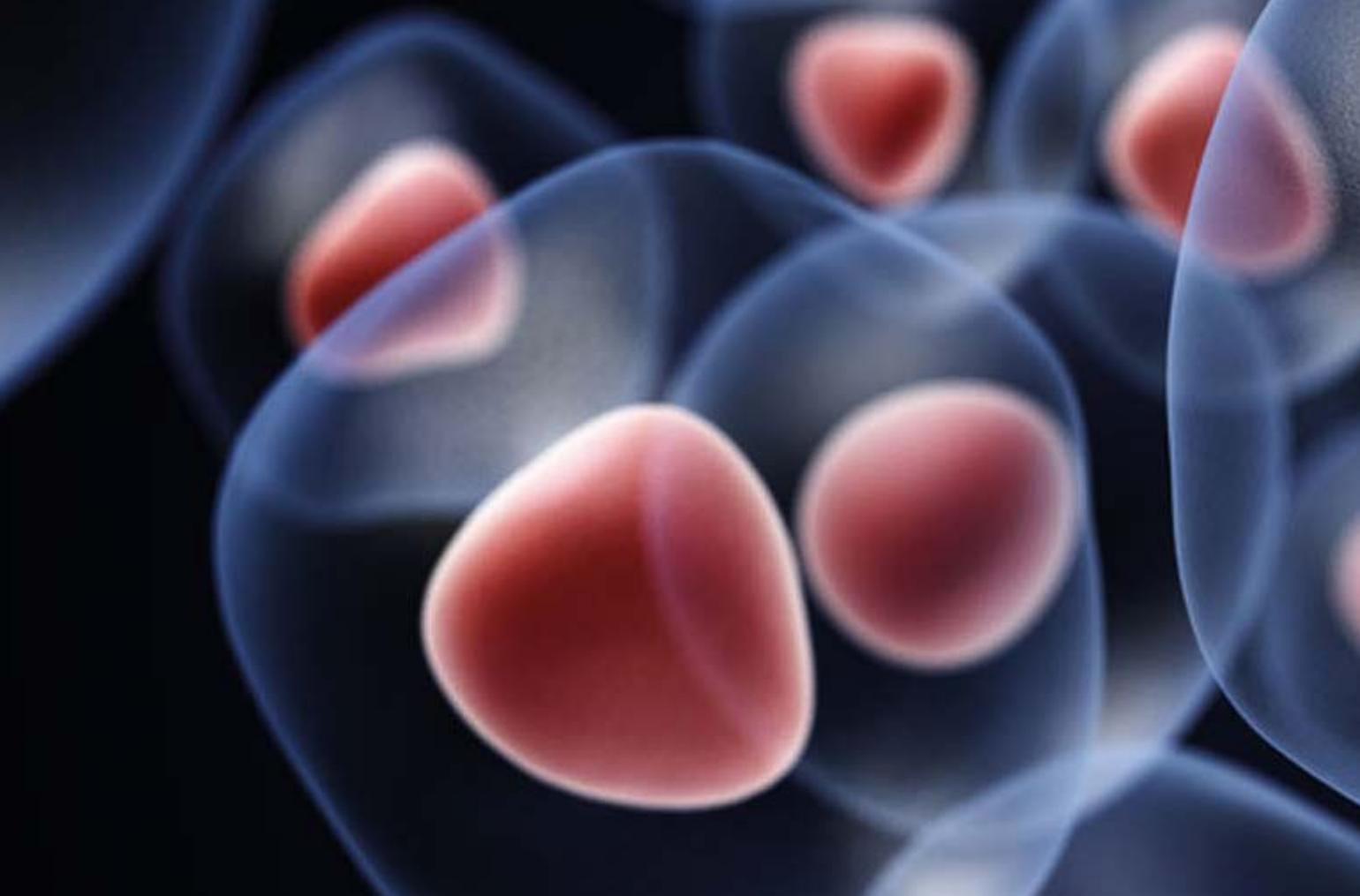
Questa condizione d'eccellenza è verificabile attraverso il sito internet di Bioscience Institute, collegandosi direttamente alle telecamere interne dei laboratori e apprezzando la Qualità delle Procedure Operative adottate dal personale.

I laboratori, inoltre, dotati di ambienti sterili (Camere Bianche), sono dotati di contaparticelle laser che rilevano costantemente il livello di sicurezza biologica.

A conferma dell'alto livello di affidabilità e sicurezza dei laboratori, dal sito [www.bioinst.com](http://www.bioinst.com), è possibile controllare in tempo reale anche i livelli di sterilità degli ambienti.

L'aver adottato il massimo standard qualitativo riconosciuto dall'Unione Europea tutela coloro che intendono conservare le proprie cellule staminali e ricercano parametri d'eccellenza per operare una scelta oculata.

Le garanzie che i clienti di Bioscience Institute ricevono, infatti, sono costituite dall'elevato standard operativo e tecnologico offerto da un'azienda solida, affidabile e trasparente.



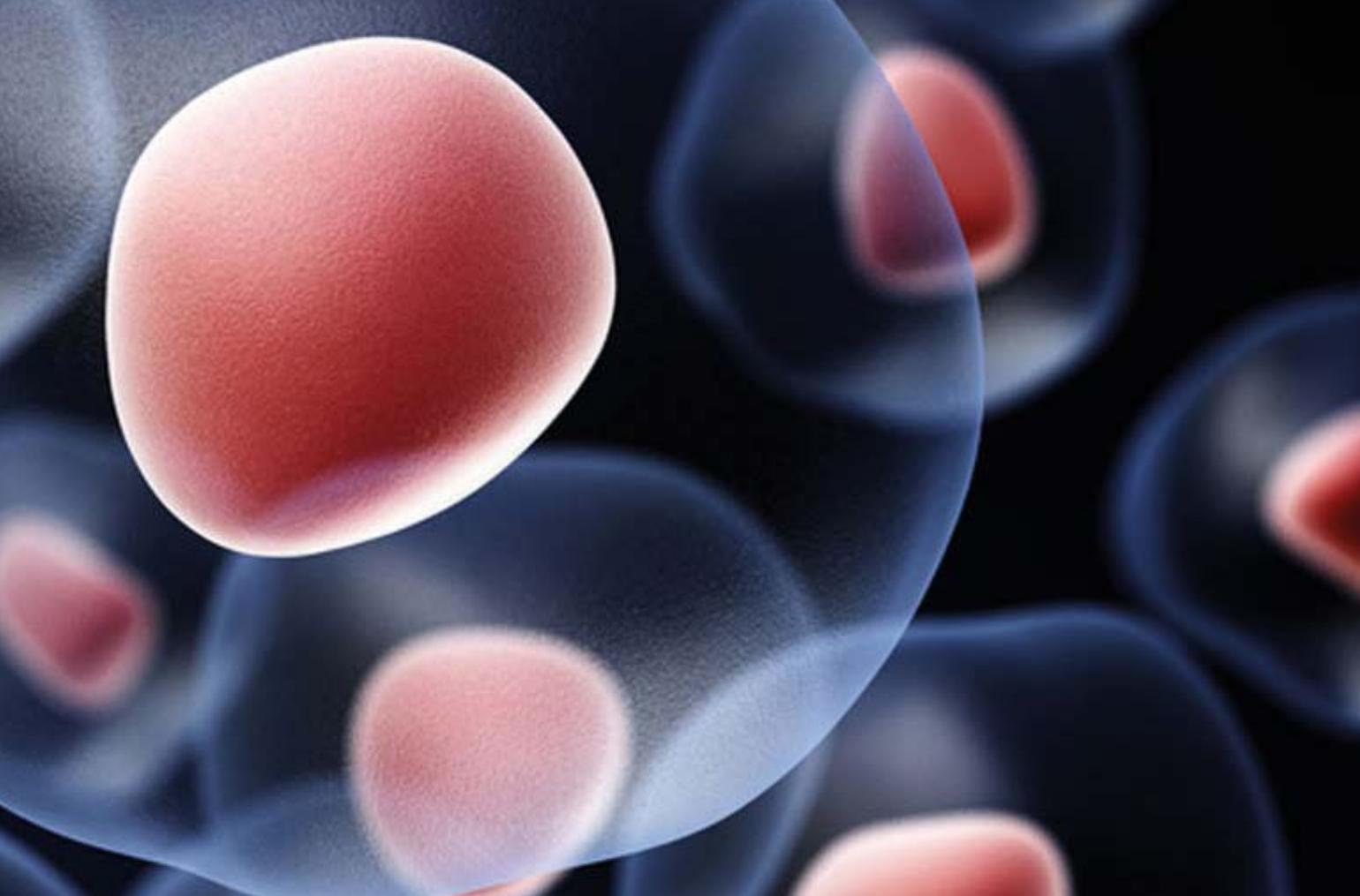
## CELLULE STAMINALI

Le cellule staminali sono “cellule madri” (indifferenziate) che non hanno ancora subito i processi di trasformazione in cellule specializzate di cui sono composti i diversi tessuti e organi umani; rimangono indifferenziate fino a quando non interviene uno stimolo che le induca a trasformarsi in cellule specializzate e ad adempiere a una specifica funzione. Le cellule staminali possono essere:

- embrionali: si trovano nell'embrione dal concepimento fino al 4° giorno di gestazione; sono totipotenti, cioè capaci di dar vita a tutti i tipi di cellule specializzate
- adulte: sono presenti nel sangue del cordone ombelicale, nel midollo osseo, nel tessuto adiposo, nel tessuto cordonale; sono multipotenti, ossia capaci di trasformarsi in diversi tipi di cellule specializzate.

Le staminali del sangue cordonale vengono definite emopoietiche e hanno la capacità di trasformarsi in tutte le cellule del sangue. Si raccolgono in occasione del parto, prelevando il sangue presente nel cordone ombelicale. La procedura di prelievo è sicura e indolore, sia per la madre che per il nascituro.





## PERCHÉ CONSERVARE LE STAMINALI DEL CORDONE OMBELICALE

- il parto è l'unica occasione, nel corso della vita, in cui è possibile prelevare le proprie cellule staminali in modo non invasivo
- la raccolta può avvenire, sia in caso di parto naturale , che in caso di parto cesareo
- la procedura di prelievo è semplice e totalmente indolore, sia per la madre, che per il neonato
- il cordone ombelicale, sebbene ricco di cellule staminali, è destinato a finire tra i rifiuti speciali ospedalieri
- studi scientifici hanno dimostrato che possono essere conservate per 21 anni
- sono totalmente compatibili con il nascituro e potrebbero esserlo anche con un familiare
- dal 1988 ad oggi sono state impiegate in oltre 30.000 trapianti in tutto il mondo
- vengono impiegate per la cura di numerose malattie per le quali non esiste alternativa terapeutica



# INDICAZIONI CLINICHE CONSOLIDATE

## LEUCEMIE E LINFOMI

- Leucemia linfoblastica acuta
- Leucemia mieloide acuta
- Leucemia acuta bifenotipica
- Leucemia acuta indifferenziata
- Leucemia/linfoma a cellule T dell'adulto
- Linfoma di Hodgkin
- Linfomi non-Hodgkin
- Leucemia linfatica cronica
- Leucemia prolinfocitica

## EMOGLOBINOPATIE

- Beta Talassemia
- Anemia a cellule falciformi
- Selezionati casi di deficit di piruvato-kinasi con dipendenza trasfusionale

## ISTIOTICOSI

- Linfociticosi emofagocitica familiare
- Sindrome di Griscelli
- Sindrome di Chediak-Higashi
- Istiocitosi a cellule di Langerhans (Istiocitosi X)

## ALTRE NEOPLASIE

- Sarcoma di Ewing
- Neuroblastoma
- Carcinoma a cellule chiare del rene
- Rhabdiosarcoma

## ALTRE INDICAZIONI

- Sindrome di Evans
- Sindrome linfoproliferativa autoimmune
- Sclerosi sistemica progressiva
- Neoplasie in età pediatrica trattate con chemio/radioterapia

## DISORDINI MIELODISPLASTICI - MIELOPROLIFERATIVI

Sindromi mielodisplastiche, includenti:

- Anemia refrattaria (AR)
- Anemia refrattaria con sideroblasti ad anello (ARSA)
- Anemia refrattaria con eccesso di blasti (AREB)
- Anemia refrattaria con eccesso di blasti in trasformazione (AREB-t)
- Leucemia mielomonocitica cronica
- Leucemia mielomonocitica giovanile
- Citopenia refrattaria

Leucemia mieloide cronica Philadelphia positiva

Mielofibrosi idiopatica

Pollicitemia vera

Trombocitemia essenziale

## DISORDINI CONGENITI DEL SISTEMA IMMUNITARIO

Malattia granulomatosa cronica

Deficit delle proteine di adesione leucocitaria

Immunodeficienze combinate gravi (SCID), includenti:

- Deficit di adenosin-deaminasi
- Difetto delle molecole HLA di classe I e II
- Difetto di Zap70
- Sindrome di Omenn
- Deficit di purin-nucleoside-fosforilasi
- Disgenesia reticolare
- Difetto della catena gamma comune a multiple citochine
- Difetto di JAK3

Sindrome da Iper-IgM

Sindrome di Wiskott-Aldrich

Sindrome dei Duncan o Sindrome di Purtillo

Ipoplasia cartilagine-capillizio

Sindrome di DiGeorge

Sindrome IPEX

## ALTRI DISORDINI EREDITARI

- Malattia di Gunther

## DISORDINI DELLA PLASMACELLULA

- Mieloma multiplo
- Leucemia plasmacellulare
- Macroglobulinemia di Waldenstrom
- Amiloidosi

## INSUFFICIENZE MIDOLLARI

### MONO/PLURILINEARI

- Anemia aplastica acquisita
- Anemia di Fanconi
- Discheratosi congenita
- Emoglobinuria parossistica notturna
- Anemia di Blackfan-Diamond
- Anemia diseritropoietica congenita
- Aplasia pura della serie eritroide acquisita
- Porpora amegacariocitica congenita
- Malattia di Bernard-Soullier, tromboastenia di Glanzmann
- Agranulocitosi congenita (sindrome di Kostmann)
- Sindrome di Shwachman-Diamond

## ERRORI CONGENITI DEL METABOLISMO

- Sindrome di Hurler (MPS-IH)
- Sindrome di Scheie (MPS-IS)
- Sindrome di Maroteaux-Lamy (MPS-VI)
- Sindrome di Sly (MPS-VII)
- Adrenoleucodistrofia
- Fucosidosi
- Malattia di Gaucher
- Malattia di Krabbe
- Mannosidosi
- Leucodistrofia metacromatica
- Mucopolipidosi II (I-cell disease)
- Malattia di Batten
- Malattia di Sandhoff
- Osteopetrosi

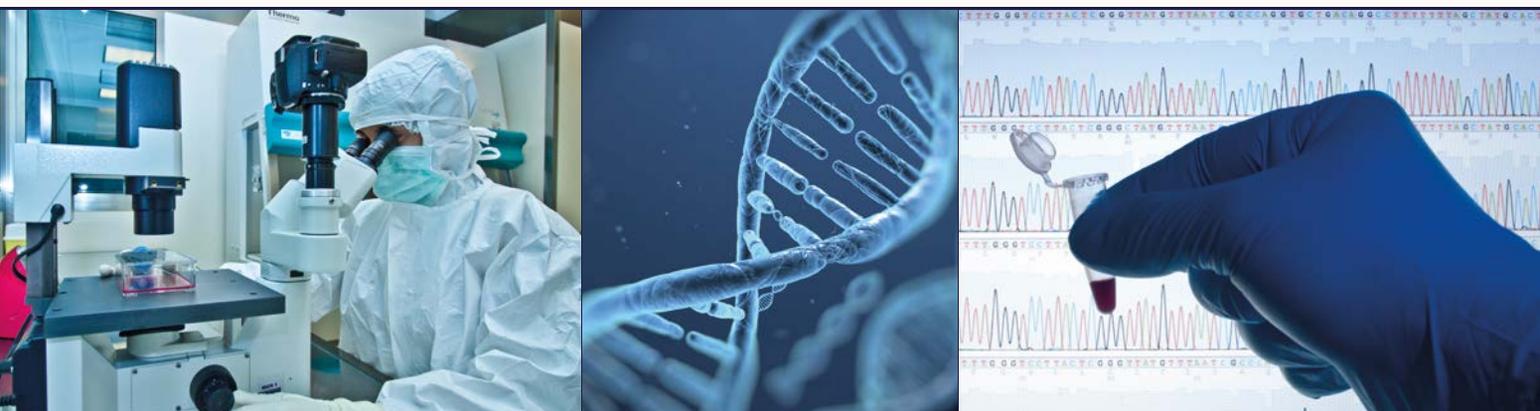
## OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Fonte : G.U. Serie Generale n. 303 del 31 dicembre 2009 – DECRETO 18 novembre 2009 (Allegato 1)

## LE NOVITÀ IN CAMPO TERAPEUTICO

Oltre agli ormai consolidati impieghi per le malattie ematologiche, immunologiche, metaboliche, genetiche e oncologiche, recenti applicazioni nell'ambito neurologico stanno dimostrando l'efficacia dell'uso autologo di staminali da sangue cordonale nel trattamento della paralisi cerebrale infantile: grazie all'infusione di queste cellule i pazienti trattati hanno ottenuto il recupero anatomo-funzionale delle regioni cerebrali lesionate dalla paralisi.

Nell'ambito delle malattie genetiche sono stati sviluppati nuovi approcci terapeutici basati sull'impiego autologo di cellule staminali emopoietiche, preventivamente sottoposte a correzione del difetto genetico causa della malattia (terapia GENICA). Nel 2009 il successo della terapia GENICA per la cura dell'ADA-SCID, una immunodeficienza congenita, ha portato alla definizione di protocolli terapeutici innovativi per altre due malattie genetiche: la Leucodistrofia Metacromatica (2010) e la Sindrome di Wiskott-Aldrich (2013).



# CONSERVAZIONE

## AUTOLOGA

La conservazione si definisce autologa quando le cellule staminali vengono conservate per il neonato. Secondo quanto previsto dalla normativa italiana, se il neonato è affetto da una patologia ha diritto alla conservazione autologa gratuita presso una banca pubblica. Nel Decreto 18 novembre 2009 vengono elencate le patologie oggi curabili con le cellule staminali del sangue del cordone ombelicale. Se il neonato è sano e la richiesta viene effettuata per scopi preventivi, i genitori devono rivolgersi a laboratori privati esteri, come il Bioscience Institute.

## ALLOGENICA DA DONAZIONE

La donazione consiste nel mettere a disposizione della collettività le cellule staminali estratte dal sangue del cordone ombelicale. In tal caso, previa verifica d'idoneità dei genitori, il sangue del cordone ombelicale viene raccolto al momento del parto e le cellule estratte vengono conservate presso una banca pubblica italiana. In caso di necessità, vengono cedute a chiunque possa averne bisogno per un trapianto, previa verifica di compatibilità. Nel 2014 sono state raccolte 19.459 unità di sangue cordonale destinate alla donazione, di cui 1.738 sono state effettivamente congelate.

## CONSERVAZIONE PUBBLICA O PRIVATA?

Le banche pubbliche italiane conservano meno dello 0,4% dei cordoni ombelicali disponibili (in Italia nascono circa 500.000 bambini all'anno); le banche autologhe private ne conservano meno del 2%. Più del 97% dei cordoni ombelicali che potrebbero essere conservati viene, di fatto, destinato allo smaltimento.

L'attività delle banche private contribuisce, da sempre, all'opera di sensibilizzazione sull'importanza della conservazione delle cellule staminali, pubblica o privata che sia.

Nel corso degli anni, infatti, le richieste di donazione sono aumentate o diminuite quando quelle di conservazione in forma privata hanno seguito lo stesso andamento (fonte: Centro Nazionale Sangue). Le banche private, quindi, possono integrare l'attività delle banche pubbliche, purché in grado di fornire, attraverso un codice bioetico ed eccellenti standard qualitativi, un'equilibrata informazione e le necessarie garanzie.



# ASSISTENZA

Bioscience Institute si occupa degli aspetti amministrativi, logistici e sanitari, assistendo i propri clienti nelle procedure necessarie ad ottenere l'Autorizzazione all'esportazione delle cellule staminali cordonali e nel ritiro del campione di sangue presso la struttura dove avviene il parto.



## COME ADERIRE

Per aderire al servizio offerto da Bioscience Institute basta richiedere il Kit di raccolta chiamando il numero verde 800 985 177 o compilando il modulo di adesione on-line dal sito [www.bioinst.com](http://www.bioinst.com).

Una volta richiesto il Kit si attivano tutti i servizi di assistenza che Bioscience Institute offre ai propri clienti per ottenere l'autorizzazione all'esportazione del sangue del cordone ombelicale.

A tal scopo, la mamma deve effettuare negli ultimi 30 giorni di gravidanza alcuni test per verificare la negatività ai marker infettivologici dell' HIV, dell'Epatite B e dell'Epatite C.

L'autorizzazione viene rilasciata direttamente dalla Direzione Sanitaria della struttura ospedaliera dove avviene il parto, che certifica l'esito negativo dei test effettuati dalla mamma e la conformità del kit alle norme internazionali per il trasporto di campioni biologici.





## RACCOLTA

Subito dopo il parto, il cordone ombelicale viene tagliato e, nella porzione ancora collegata alla placenta, viene inserito l'ago della sacca di raccolta. Il sangue cordonale fluisce per gravità all'interno della sacca che, una volta riempita, viene inserita nel contenitore isotermico e poi nella valigetta a tenuta stagna per il trasporto. La procedura di ritiro del Kit presso il punto nascita viene attivata contattando direttamente Bioscience Institute.

## LOGISTICA DEDICATA

La spedizione del sangue cordonale verso la Repubblica di San Marino (geograficamente integrata nel territorio italiano) viene costantemente monitorata secondo una logistica dedicata e appositamente studiata, non necessita di controlli doganali e consente una gestione flessibile di eventuali problematiche legate a festività, scioperi o situazioni climatiche avverse. Il trasporto avviene su "strada" e, se necessario, viene attivato un corriere dedicato che, senza costi aggiuntivi per i genitori, garantisce la consegna del materiale biologico all'istituto entro le tempistiche stabilite dal Ministero della Salute ("Linee guida per l'accreditamento delle banche di sangue da cordone ombelicale"), a prescindere da qualunque evento avverso. Giunto in laboratorio, il campione di sangue viene analizzato e le cellule vengono congelate. Su richiesta, il campione di cellule può essere diviso e crioconservato in due unità (sacche) separate.





## L'IMPORTANZA DELLE GARANZIE

I genitori che intendono conservare le cellule staminali del proprio figlio per almeno vent'anni hanno l'esigenza di affidarle a un'azienda capace di garantire solidità, affidabilità e trasparenza.

Il valore delle cellule staminali è tale da rendere indispensabile un'attenta valutazione delle garanzie e dei limiti di responsabilità della società che offre il servizio.

Le uniche garanzie reali che un'azienda può offrire ai clienti provengono dalle risorse messe in campo per lo svolgimento della propria attività e per il mantenimento della qualità, con le quali realmente e direttamente risponde (investimenti, capitale sociale).

Bioscience Institute ha un rapporto diretto con i propri clienti, non esternalizza i propri servizi e non si avvale di società commerciali che non sarebbero in grado di offrire le sue stesse garanzie.

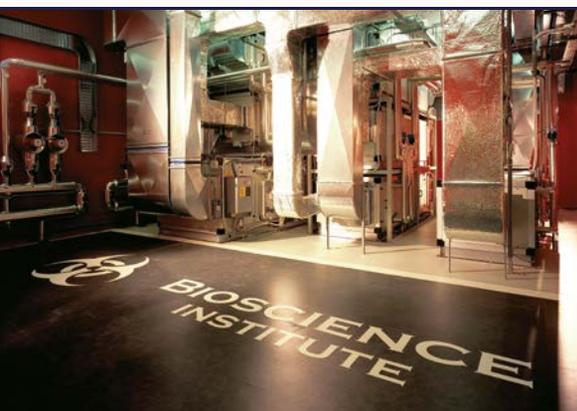
Bioscience Institute si impegna contrattualmente a mantenere inalterato il proprio standard qualitativo, per tutta la durata del contratto.





## PERCHÉ SCEGLIERE BIOSCIENCE INSTITUTE

- i laboratori sono certificati UNI EN ISO 9001:2008 e GMP. Questa condizione d'eccellenza consente la libera circolazione in tutto il mondo delle cellule staminali conservate presso Bioscience Institute
- è una Società per Azioni con un capitale sociale di € 875.000,00 interamente versato
- i bilanci sono certificati, sin dal primo anno di esercizio, dalla società PricewaterhouseCoopers
- il contratto é sottoscritto direttamente con la società proprietaria dei laboratori e non con intermediari
- tutte le procedure vengono svolte presso i laboratori di Bioscience Institute e non affidate a terzi
- il campione di sangue placentare raccolto al momento del parto non affronta un lungo viaggio che ne potrebbe compromettere la qualità
- i genitori possono visitare personalmente il luogo dove vengono conservate le cellule
- nel caso in cui le cellule conservate vengano richieste per una terapia non vi sono costi di restituzione o di trasporto e viene riconosciuto un rimborso spese fino a € 20.000,00



## TESSUTO CORDONALE

Bioscience Institute effettua, a richiesta dei propri clienti, la conservazione di un segmento di tessuto cordonale raccolto al momento del parto. Dalla gelatina di Wharton, sostanza presente nel tessuto cordonale, è possibile isolare cellule staminali adulte di tipo mesenchimale.

Si tratta di staminali che differiscono da quelle del sangue cordonale per caratteristiche e possibilità di impiego terapeutico, limitato oggi al solo ambito sperimentale.



## SOGGIORNO E VISITA GUIDATA



Affidare la conservazione ventennale delle cellule staminali del proprio figlio impone importanti verifiche nei confronti della società che fornisce il servizio.

È questa l'occasione ideale per programmare un incontro presso la Cell Factory di San Marino, centro d'eccellenza a livello mondiale.

Bioscience Institute ospita in Hotel per una notte tutte le coppie che, a partire dal 4° mese di gravidanza, desiderano valutare di persona la professionalità dello staff e il valore dei laboratori dedicati alla crioconservazione.

Un biologo accompagna i genitori durante la visita, illustrando loro tutti i passaggi necessari alla crioconservazione biologica delle cellule staminali del cordone ombelicale. Per chi non può visitare personalmente la Cell Factory, Bioscience Institute ha installato, in ciascun laboratorio, una webcam e un misuratore di sterilità visualizzabili tramite la connessione al sito internet [www.bioinst.com](http://www.bioinst.com).

Contattando il numero verde 800 985 177 puoi richiedere gratuitamente la visita ai laboratori o la spedizione di materiale informativo d'approfondimento.

# SCREENING NEONATALE ALLARGATO

Lo Screening Neonatale Allargato ha lo scopo di individuare nei primi giorni di vita alcune malattie genetiche rare e stabilire tempestivamente una terapia, prima che possano causare gravi danni al bambino. L'analisi viene effettuata su poche gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato con un dispositivo dedicato. L'approccio integrato della tecnologia Tandem-Mass con le tecniche biochimiche e biomolecolari consente la valutazione di un ampio numero di malattie genetiche.



## MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE (MME)

Le MME sono malattie genetiche rare non facilmente diagnosticabili; si manifestano nei primi giorni di vita con una sintomatologia generica, spesso confusa con quella di malattie più comuni.

Sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi responsabili del corretto funzionamento delle cellule.

Si trasmettono con una probabilità del 25% nel caso in cui entrambi i genitori siano portatori sani. Possono avere evoluzione rapida o progressione lenta; in entrambi i casi gli effetti sono gravi quanto irreversibili.

Molte di queste patologie sono curabili escludendo dalla dieta le fonti che causano i metaboliti interessati dal blocco enzimatico e somministrando integratori o farmaci che contribuiscono a depurare l'organismo. Talvolta la cura prevede l'uso di farmaci orfani o terapie enzimatiche sostitutive, trapianti d'organo, di epatociti, etc.

Una diagnosi precoce consente un rapido avvio della terapia e previene la comparsa di handicap; un ritardo nel riconoscimento della malattia può portare ad un irreversibile peggioramento della prognosi.

## IMMUNODEFICIENZE GRAVI COMBinate (SCID)

Le SCID sono un gruppo di malattie (causate da almeno 13 difetti genetici) in cui il sistema immunitario è gravemente compromesso, al punto che l'organismo è incapace di difendersi dagli agenti infettivi. Si manifestano, di solito, a partire dai primi mesi di vita con infezioni ricorrenti, caratterizzate da un decorso particolarmente aggressivo.

Il sistema immunitario di questi bambini è talmente compromesso che l'organismo è incapace di difendersi, anche da infezioni comuni come il raffreddore o la varicella.

Alle prime manifestazioni di carattere infettivo generalmente si associano altri fenomeni, quali rallentamento nella crescita, anomalie scheletriche, sordità, alterazioni neurologiche e comportamentali, fenomeni autoimmuni.

In assenza di un trattamento efficace, la malattia può risultare fatale entro i primi anni di vita.

Fino a poco tempo fa, l'unico trattamento curativo era il trapianto di midollo osseo o di sangue cordonale da donatore compatibile. La nuova frontiera terapeutica è la terapia genica, già effettiva per alcune patologie, come il deficit di adenosina deaminasi (ADA - SCID).



## MALATTIE LISOSOMIALI

Le malattie da accumulo lisosomiale sono causate da un'alterazione di una qualunque delle funzioni dei lisosomi (organuli deputati alla degradazione e al riciclo dei materiali prodotti dal metabolismo cellulare) e, in particolare, da carenza o malfunzionamento degli enzimi responsabili delle loro attività.

Le alterazioni comportano un accumulo all'interno dei lisosomi stessi di materiali che non vengono degradati; questo, a sua volta, comporta danno cellulare e ai tessuti.

Si tratta di malattie le cui manifestazioni cliniche più tipiche sono: ingrossamento del fegato e della milza, interessamento del sistema nervoso centrale, con perdita progressiva di funzioni neurologiche, alterazioni degli occhi, del cuore e della muscolatura. L'età d'esordio è variabile, ma in genere pediatrica.

Se i genitori sono portatori sani della mutazione responsabile, ciascun figlio ha il 25% di probabilità di ereditare la malattia. In due casi (malattia di Fabry e mucopolisaccaridosi di tipo 2) la trasmissione è recessiva legata all'X: in genere solo i maschi presentano i sintomi, mentre le femmine sono portatrici sane. A seconda della malattia i trattamenti possibili sono:

terapia enzimatica sostitutiva, trapianto di midollo osseo, somministrazione di farmaci che riducono la sintesi delle sostanze che non sono degradate in modo efficiente nei lisosomi, stimolazione dell'attività enzimatica residua attraverso farmaci che stabilizzano l'enzima mutato.

# MALATTIE VALUTATE CON LO SCREENING

## Difetti nel metabolismo degli acidi organici

HMG

Acidemia Glutarica Tipo I (GA I)

Deficienza di Isobutiril-CoA Deidrogenasi

Acidemia Isovalerica (IVA)

Deficienza di 2-Methylbutryl-CoA Deidrogenasi

Deficienza di 3-methylcrotonyl-CoA Carbossilasi

Deficienza di 3-Methylglutaconyl-CoA Idratasi

Acidemie Metilmaloniche

Deficienza di Metilmalonil-CoA Mutasi

Difetti sulla sintesi della adenosilcobalamina

Deficienza di Vitamina B12 materna

Deficienza di Acetoacetil-CoA Tiolasi Mitocondriale

Acidemia Propionica

Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi

Aciduria Malonica

## Difetti nel metabolismo degli aminoacidi

Argininemia

Aciduria Argininosuccinica

5-Ossoprolinuria

Deficienza di carbamoilfosfato Sintetase

Citrullinemia

Omocistinuria

Ipermethioninemia

Iperammonemia, Iperornitinemia, Omocitrullinemia

Iperornitinemia con Atrofia

Malattia " Maple Syrup Urine"

Fenilchetonuria:

- Classica-Iperfenilalaninemia
- Deficienze del Cofattore Biopertina

Tirosinemia:

- Tirosinemia Transiente Neonatale
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II
- Tirosinemia Tipo III

## Difetti nel metabolismo degli acidi grassi

VLCAD (Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

Deficienza di Carnitina/Acilocarnitina traslocasi

Deficienza di Carnicina Transferasi Tipo I

MCAD ( Medium chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

LCHAD (3-Hydroxy Long Chain Acyl-CoA dehydrogenase Deficiency)

Deficienza di 2,4-Dienol-CoA Redattasi

MAD ( Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

CPT Tipo II ( Neonatalo Carnicina Palmitoyl Transferase Deficiency)

SCAD (Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

SCHAD (Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

Deficienza TFP ( Trifunctional Protein Deficiency)

## Malattie rilevate mediante altre tecniche biochimiche e biomolecolari

Deficienza di Biotinidasi:

- Completa o Parziale

Iperplasia Congenita Adrenale:

Deficienza di 21-idrossilasi " Salt Wasting"

Deficienza di 21-idrossilasi " Simple Virilizing"

Ipotiroidismo Congenito

Fibrosi Cistica

Galattosemia:

- Deficienza di Galattocinasi
- Deficienza di Galattosi-1-fosfato Uridiltransferasi
- Deficienza di Galattosi-4-Empimerasi

Deficienza di Glucosio-6-Fosfato Deidrogenasi

Emoglobinopatie

Emoglobina S, S/C, S/Beta-Talassemia, Malattie C, & E

## Altre Analisi

Disturbi del fegato

Iperalimentazione

Gestione dei trigliceridi a media catena

Presenza di EDTA Anticoagulanti nel sangue

Trattamento con Benzoato, Acido Rivalico, Acido Valproico

Deficienza di Assorbimento di Carnicina

## OPZIONALI

- **SCID (Immunodeficienze gravi combinate)**

- **Malattie lisosomiali**

Malattia di Fabry (deficit di alfa-galattosidasi)

Malattia di Gaucher (deficit di glucocerebrosidasi)

Malattia di Pompe (glicogenosi di tipo 2)

Malattia di Krabbe (deficit di galattocerebrosidasi)

Sindrome di Hurler (mucopolisaccaridosi tipo 1)

Sindrome di Niemann-Pick A/B (deficit di sfingomielinasi)



Numero Verde  
**800 985 177**

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

© copyright 2009 Bioscience Institute



BIOSCIENCE INSTITUTE S.p.A.  
Via Rovereta, 42  
47891 - Falciano  
Repubblica di San Marino  
Tel. +39 0549 909905  
[info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com) - [www.bioinst.com](http://www.bioinst.com)



BIOSCIENCE CLINIC  
MIDDLE EAST FZ-LLC  
Dubai Healthcare City  
Dubai - United Arab Emirates  
Tel. +971 (0) 4 375 7220  
[info@bioinst.ae](mailto:info@bioinst.ae) - [www.bioinst.ae](http://www.bioinst.ae)

BG - CB - REV2