

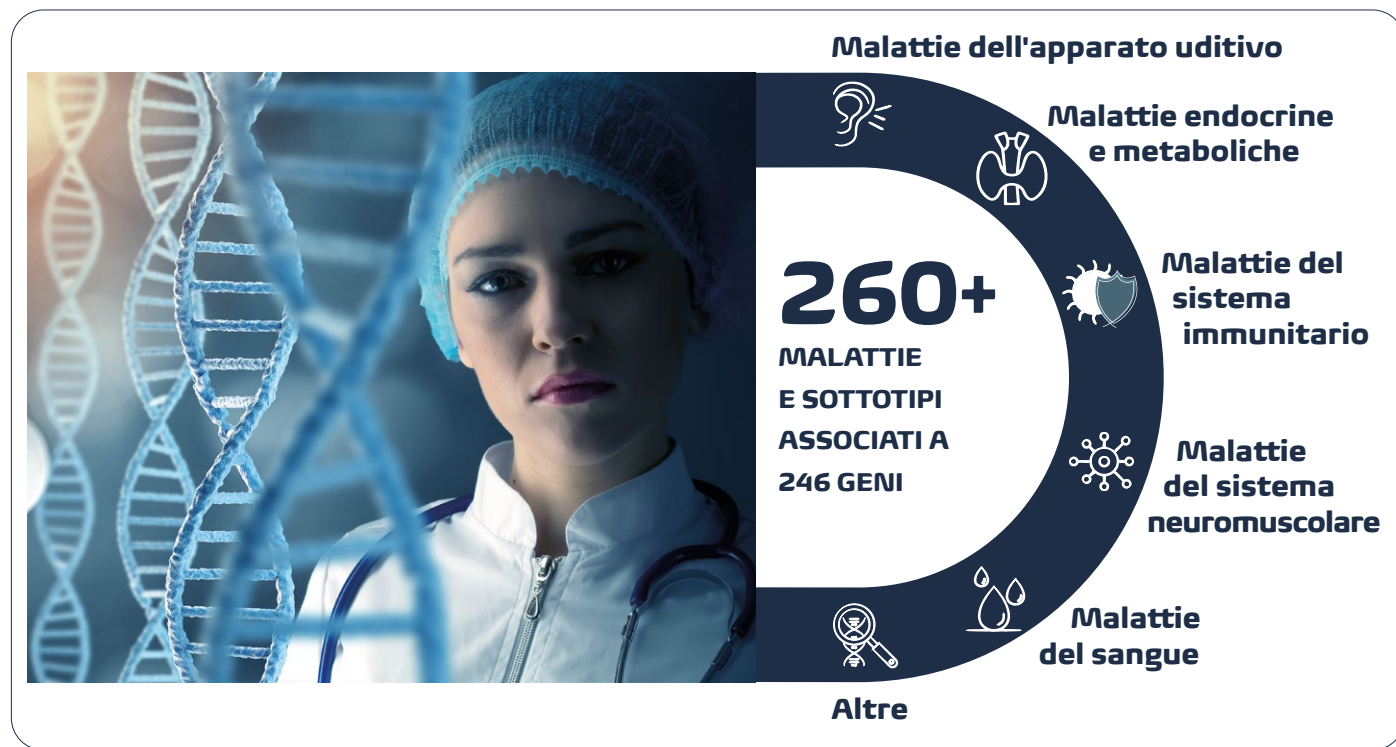
NEONASEQ



TEST GENETICO PER LO SCREENING NEONATALE ALLARGATO

NEONASEQ è un test genetico per lo screening neonatale allargato di malattie che possono colpire diversi sistemi e apparati corporei. Si tratta di malattie fortemente invalidanti, talvolta letali, che possono comportare serie conseguenze per la salute del neonato, soprattutto se non vengono individuate e trattate precocemente. Grazie alla tecnologia di sequenziamento di nuova generazione del DNA oggi è possibile prelevare fin dal primo giorno di vita un piccolo campione di sangue dal tallone del neonato e analizzarlo per individuare più di 260 malattie e sottotipi.

NEONASEQ può rilevare più di 10.000 varianti genetiche associate a malattie endocrine, del metabolismo, del sistema immunitario, del sistema neuromuscolare, del sangue, dell'apparato uditivo e altre. Se opportunamente diagnosticate e curate, la prognosi del neonato può migliorare nettamente limitando tra le altre cose l'impatto della malattia sulla famiglia.



PRELIEVO

Il prelievo di poche gocce di sangue dal tallone del neonato viene effettuato utilizzando un dispositivo a scatto che ne minimizza il fastidio e rende più agevole la procedura per l'operatore.

Le gocce vengono fatte assorbire da uno specifico supporto in cartone (carta bibula) che viene poi indirizzato al laboratorio che si occuperà dell'analisi.



MALATTIE VALUTATE CON IL TEST GENETICO NEONASEQ

Iperfenilalaninemia (6 geni)
Deficit di carbamoil-fosfato sintetasi (1 gene)
MSUD Malattia delle urine a sciroppo d'acero (4 geni)
Encefalopatia da glicina (3 geni)
Ipermetioninemia(4 geni)
Sindrome da iperornitinemia- iperammonemia-omocitrullinuria(1 gene)
Iperprolinemia(2 geni)
Omocisteinuria (4 geni)
Citrullinemia (2 geni)
Aciduria argininosuccinica (1 gene)
Argininemia (1 gene)
Tirosinemia (3 geni)
Deficit di Ornitina Transcarbamilasi (1 gene)
Deficit di N-acetilglutammato sintasi (1 gene)
Ipervalinemia (2 geni)
Istidinemia (1 gene)
Glicinuria 2-metilbutirrica (1 gene)
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (2 geni)
Aciduria 3-metilglutaconica (6 geni)
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi (1 gene)
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA sintasi 2 (1 gene)
Carenza di beta-chetotilasi (1 gene)
Carenza di Malonil-CoA decarbossilasi (1 gene)
Acidemia propionica (2 geni)
Deficit di semialdeide succinica deidrogenasi (1 gene)
Acidemia metilmalonica (14)
MCD (Deficit multiplo di carbossilasi) (1 gene)
Carenza di biotinidasi (1 gene)
Acidemia glutarica I (1 gene)
Deficit di 2-metil-3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi (1 gene)
Deficit di Isobutiril-CoA Deidrogenasi (1 gene)
Acidemia isovalerica (1 gene)
Deficit di 2,4-Dienoil-CoA riduttori (1 gene)
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta (1 gene)
Acidemia glutarica II (3 gene)
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (1 gene)
Carenza di carnitina-acilcarnitina translocasi (1 gene)
Carenza di carnitina palmitoil transferasi (2 geni)
Deficit di proteine trifunzionali (2 geni)
Carenza primaria di carnitina (1 gene)
Deficit di deidrogenasi dell'acil-coenzima A a catena media (1 gene)
Deficit di 3-chetoacil-CoA tiolasi a catena media (2 geni)
Deficit di 3-idrossiacil-Coa deidrogenasi (1 gene)
Encefalopatia etilmalonica (1 gene)
Sindrome di Krabbe (1 gene)
Sindrome di Fabry (1 gene)
sindrome di Niemann-Pick (3 geni)
Mucopolisaccaridosi (10 geni)
Leucodistrofia metacromatica n(1 gene)
Gangliosidosi (6 geni)
Galattosemia (3 geni)
Malattia da accumulo di glicogeno (12)
Intolleranza ereditaria al fruttosio (1 gene)
Disturbo della biogenesi dei perossisomi (14 geni)
Iperossaluria primaria (3 geni)

Iperossaluria primaria (1 gene)
Sitosterolemia (2 geni)
Ipercolesterolemia familiare (1 gene)
Xantomatosi cerebrotendinea (1 gene)
Sindrome di Menkes (1 gene)
Ipofosfatemia (1 gene)
Sindrome di Wilson (1 gene)
Colestasi intraepatica familiare progressiva (3 geni)
Deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (1 gene)
Difetto congenito della sintesi degli acidi biliari (1 gene)
Ipofosfatasia (1 gene)
Deficit di diidrolipoamide deidrogenasi (1 gene)
Sindrome da deficit di creatina cerebrale (2 geni)
Sinrome di Alagille (2 geni)
Sindrome di Crigler-Najjar (3 geni)
Sindrome di Usher (5 geni)
Sordità indotta da aminoglicosidi (1 gene)
Sordità autosomica recessiva (14 geni)
Sordità autosomica dominante (2 geni)
Sindrome di Waardenburg (3 geni)
Sindrome di Wiskott-Aldrich (1 gene)
Sindrome linfoproliferativa legata all'X (2 geni)
Agammaglobulinemia legata all'X (1 gene)
Malattia granulomatosa cronica (1 gene)
Febbre mediterranea familiare (1 gene)
Immunodeficienza con iper-IgM (1 gene)
Neutropenia congenita grave (1 gene)
Iperplasia surrenale congenita (4 geni)
Sindrome di Kallmann (4 geni)
Ipoplasia surrenalica congenita (1 gene)
Ipotiroidismo congenito (7 geni)
Diabete mellito, permanente neonatale (2 geni)
Ipoglicemia iperinsulinemica familiare (4 geni)
Epilessia dipendente dalla piridossina (1 gene)
Hereditary Spastic Paraplegia (4 geni)
Miotonia congenita autosomica dominante (1 gene)
Distrofia muscolare progressiva (1 gene)
Atrofia muscolare spinale di tipo I (1 gene)
Distonia responsiva alla Dopa (2 geni)
Sindrome da deficit del trasportatore di glucosio di tipo 1 (1 gene)
Encefalopatia epilettica infantile precoce (2 geni)
Sindrome di Brown-Vialetto-Van Laere (2 geni)
Anemia di Diamond-Blackfan (3 geni)
Talassemia (2 geni)
Anemia falciforme (1 gene)
Anemia di Fanconi (1 gene)
Linfoistiocitosi emofagocitica familiare (2 geni)
Deficit di transcobalamina II (1 gene)
Sindrome di Gitelman (1 gene)
Neuropatia ottica ereditaria di Leber (1 gene)
Sindrome di Alport (3 geni)
Sclerosi tuberosa (2 geni)
Fibrosi cistica (1 gene)
Retinoblastoma (1 gene)
Deficit primario di coenzima Q10 (1 gene)

Tra parentesi è indicato il numero di geni analizzato per ciascuna malattia, corrispondenti ad altrettanti sottotipi



www.bioinst.com - info@bioinst.com

Università degli Studi di Roma Tor Vergata
Via della Ricerca Scientifica 1, Roma

DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ

*Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo informativo generale e possono subire modifiche, anche sostanziali.
Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi al test.*