



### PluriGenTEST1

Il Gruppo BIOS, fedele nel mantenere un alto standard qualitativo e sempre alla ricerca di strutture partner altamente qualificate, ha deciso di affidare gli esami di Genetica Medica all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, struttura specializzata di comprovata esperienza che utilizza tecnologie validate (Technology Transfer), provviste di marcatura per uso diagnostico in vitro (CE-IVD), in accordo con quanto previsto dalle Linee Guida del Ministero della Salute e dalle raccomandazioni delle Società Scientifiche Nazionali ed Internazionali.

Il **PluriGenTEST1** identifica su un campione di **sangue periferico** se uno o entrambi i genitori sono portatori sani (eterozigoti) di quattro tra le malattie monogeniche più frequenti della popolazione generale europea: **Sindrome dell'X-Fragile, Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale, Sordità Congenita non Sindromica**.

La Sindrome X fragile (FXS), Fibrosi Cistica (FC), Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sono le più frequenti malattie genetiche gravi che insorgono senza preavviso. Un prelievo di sangue materno basta per identificarle in gravidanza.

Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale e Sindrome dell'X Fragile sono malattie ereditarie gravi, ad alta frequenza, per la individuazione delle quali esiste l'analisi del DNA dei genitori o potenziali genitori applicabile a tutta la popolazione con una accuratezza superiore al 90%: si analizza con un prelievo di sangue il DNA della madre o di entrambi i genitori per trovare la condizione di "eterozigote" o portatore sano.

In tal caso il rischio fetale di malattia sale al 25% e finanche al 70% per la Sindrome dell'X Fragile. La villocentesi o l'amniocentesi verificheranno il reale stato del feto. La frequenza di queste malattie è alta, da 1/14000 a 1/3000 a 1/10.000. La sopravvivenza per la Atrofia Muscolare Spinale tipo 1 è entro 2 anni dalla nascita.

La sola identificazione di un portatore sano in famiglia fornisce inoltre informazioni preziose per altri componenti il ramo ereditario, precedenti figli, fratelli, ecc., mettendoli così nelle condizioni di monitorare il loro futuro riproduttivo.

Il **PluriGenTEST1** diagnostica quindi i portatori sani per alcune tra le più frequenti malattie genetiche; a completamento, al fine di un accurato monitoraggio della gravidanza, si può associare al NIPT (Non Invasive Prenatal Test) che è un test di screening di Diagnosi Prenatale Non Invasivo su sangue materno per lo studio delle anomalie cromosomiche fetali (es. Sindrome di Down, Edwards e Patau).