Ognuno di noi può essere portatore sano senza saperlo

*Essere portatore sano di una malattia genetica significa avere una **variazione in un gene che, pur non causando sintomi, può essere trasmessa ai figli**.*

*Si stima che ogni persona sia portatrice sana, in media, di oltre 100 varianti genetiche potenzialmente associate a malattie. Quando entrambi i **genitori sono portatori dello stesso gene**, anche se di mutazioni diverse, esiste un **rischio del 25% di avere un bambino affetto** da quella malattia (trasmissione autosomica recessiva). Nel caso delle **malattie legate al cromosoma X**, una madre portatrice sana ha un **rischio del 50%** di trasmettere la condizione ai figli **maschi**.*

Il CGS-INFINITY valuta entrambi questi tipi di rischio (autosomico recessivo e X-linked) e include anche le patologie dominanti o de novo, offrendo una panoramica completa della compatibilità genetica di coppia.

Altamedica: da oltre 50 anni un punto di riferimento nella Diagnosi Prenatale

*Siamo sinonimo di **eccellenza nella Diagnosi Prenatale e nella ricerca delle patologie fetali**, con decenni di esperienza clinica e numerose pubblicazioni scientifiche internazionali.*

*L'analisi CGS-INFINITY viene eseguita interamente nel Laboratorio di Genetica di Altamedica, senza invii all'estero, garantendo massima **sicurezza**, controllo diretto dei **processi e tempi di refertazione rapidi**.*

*Grazie all'utilizzo combinato di protocolli **NGS (Next Generation Sequencing)** brevettati, Altamedica offre una valutazione completa e altamente accurata del rischio genetico ereditario, con una metodologia esclusiva che rappresenta un nuovo standard nella genetica riproduttiva.*

Brevetto FetalDNA
Conforme ai più elevati standard di qualità, per il benessere del feto e della madre

IVD

AZIENDA CON SISTEMA QUALITÀ
UNI EN ISO 9001 Reg. N.7662-A

Per richiedere informazioni contattare il referente di zona

COMPLETE GENETIC SCAN INFINITY

ALTAMEDICA
UN PASSO AVANTI NELLA GENETICA

Main Center **Roma** (zona Parioli)
Viale Liegi, 45 - Tel. 06 85 05

Sede di **Milano** (zona Duomo)
L.go Schuster,1- Tel. 02 86 99 60 54

06 85 05 800

www.genetica.it | www.fetaldna.it

MOD-CGSI Rev.2 del 31/10/2025

FETALDNA
THE NEXT GENERATION PRENATAL TEST

COMPLETE GENETIC SCAN INFINITY

COMPLETE GENETIC SCAN INFINITY

ANALISI DEL DNA FETALE

NIPT FETALDNA:
Cariotipo completo fetale
90 sindromi da microdelezione/microduplicazione

ESOMA FETALE: indaga 5200 malattie genetiche
RECESSIVE (AR)
Malattie trasmesse da entrambi i genitori portatori sani
DOMINANTI (AD)
Malattie trasmesse da un genitore affetto o de novo
X-LINKED
Malattie trasmesse da madri portatrici sane o de novo

ANALISI DEL DNA COPPIA

ESOMA PARENTALE: indaga 5200 malattie genetiche
RECESSIVE (AR)
Identifica coppie di portatori (rischio 25% di figlio affetto)
DOMINANTI (AD)
Rileva varianti patogeniche in un genitore (rischio 50% per la prole)
X-LINKED
Identifica la madre portatrice (rischio 50% di maschi affetti)

Analisi del **DNA Fetale** e **Parentale**

In caso di risultato positivo, offriamo gratuitamente conferma diagnostica con tecniche invasive (villocentesi o amniocentesi) e consulenza genetica dedicata.

Cosa analizza il test?

1. ANALISI DEL DNA FETALE

*Il test prevede un'analisi **prenatale non invasiva (NIPT) effettuata con FetalDNA.** L'analisi dei frammenti di DNA fetale presenti nel sangue materno offre uno screening genetico completo del feto. Consente di studiare il **cariotipo fetale completo**, di individuare **90 sindromi da microdelezione/microduplicazione**. Viene inoltre effettuata l'analisi dell'**esoma fetale**. È possibile richiedere gratuitamente il **sesso del bambino.***

2. ANALISI DEL DNA PARENTALE

*Il test consente la ricerca di oltre **5200 malattie genetiche**, sostenute da più di **5000 geni**, nel **DNA della coppia**, sempre con un semplice prelievo di sangue.*

Quando posso eseguire il test?

*Assicurati di aver superato la **10° settimana** di gravidanza, anche in caso di **gravidanze gemellari** o di **procreazione medicalmente assistita**. Prima di effettuare il prelievo ti verrà chiesto di compilare il **consenso informato**.*

Dove posso effettuare il prelievo?

*- Presso i **Centri Altamedica** di Roma e Milano*
*- In tutta Italia, in uno dei **laboratori convenzionati***
*- Dal tuo **medico di fiducia** o **a domicilio**.*

In quanto tempo riceverò i risultati?

*I risultati del test sono disponibili in due momenti. I tempi indicati si riferiscono ai giorni lavorativi e decorrono dalla **ricezione del campione** presso il nostro Laboratorio di Genetica:*

*- Entro **5 giorni lavorativi per l'analisi cromosomica fetale***

*- **15 giorni ulteriori** per i risultati delle indagini sull'**esoma fetale ed esoma parentale***

*In caso di risultato positivo, il Laboratorio di Altamedica effettuerà **gratuitamente l'analisi del campione (liquido amniotico/villi coriali) per confermare nel feto la patologia di cui entrambi i genitori risultano portatori sani.***

ANALISI DEL **DNA FETALE CIRCOLANTE**

Il test indaga le anomalie fetali sul sangue materno (mediante la NIPT, non invasive prenatal testing)

CARIOTIPO COMPLETO FETALE CON NIPT FETALDNA

Accuratezza media del 99,99%.

Ricerca di variazioni numeriche in tutte le **23 coppie di cromosomi del feto,** attraverso una sofisticata valutazione bioinformatica.

90 SINDROMI DA MICRODELEZIONE/ MICRODUPLICAZIONE

Detection rate media 3 Mb. Accuratezza media del test circa 80%, variabile in base alla frazione fetale e al tipo di malattia

ELENCO ESEMPLIFICATIVO E NON ESAUSTIVO

Sindrome di Alagille
Sindrome di Angelman
Sindrome di Cri-du-chat
Sindrome da delezione 1q21.1
Sindrome di DiGeorge
Sindrome di Kleefstra
Sindrome di Koolen–de Vries
Sindrome di Langer–Giedion
Sindrome di Miller–Dieker
Sindrome di Phelan–McDermid
Sindrome di Potocki–Shaffer
Sindrome di Prader–Willi
Sindrome di Rubinstein–Taybi
Sindrome di Smith–Magenis
Sindrome di WAGR
Sindrome di Williams

ESOMA FETALE

L'esoma è la porzione più rilevante del DNA contenente le sequenze che codificano le proteine. La ricerca di **5200 malattie genetiche** è eseguita **contemporaneamente nei genitori e nel feto.** Questo approccio consente di confrontare in modo diretto le varianti genetiche presenti nel bambino con quelle dei genitori:

- Se una variante è condivisa con un genitore clinicamente sano, è possibile escludere con maggiore sicurezza che essa sia la causa della malattia;
- Il test permette inoltre di ridurre significativamente il numero di **VUS (Varianti a Significato Incerto)**, ovvero alterazioni genetiche la cui implicazione clinica non è definita, poiché la loro trasmissione da un genitore sano suggerisce una probabile non patogenicità.

Per consultare l'elenco completo delle indagini e gli aggiornamenti utilizzare il QRCode o visitare il sito www.fetaldna.it

ANALISI DEL **DNA DELLA COPPIA**

Ricerca di 5200 malattie genetiche, sostenute da più di 5000 geni

L'analisi viene eseguita **contemporaneamente nei genitori e nel feto**, analizzando circa **5200 malattie genetiche**.
Tale approccio:

- Aumenta l'accuratezza diagnostica
- Riduce i falsi positivi e i falsi negativi
- Facilita l'interpretazione clinica delle varianti genetiche
- Consente una **diagnosi prenatale più mirata e affidabile** con un confronto diretto delle varianti genetiche fetali con quelle parentali

Il test include la ricerca, sulla madre, degli anticorpi anti-recettore dei folati (FRAA) associati in letteratura a carenza funzionale di folati a livello cerebrale. Tali anticorpi sono stati correlati a un aumentato rischio di disturbi dello spettro autistico nel nascituro.

CARATTERISTICHE DEL TEST

SICURO
Non è traumatico ed è privo di rischi di aborto.

ACCURATO
Sensibilità e attendibilità del 99,99% per le principali aneuploidie.

SEMPLICE
Basta un prelievo di sangue materno e paterno (dal braccio).

ALL'AVANGUARDIA
Sviluppato e brevettato da Altamedica, è completamente analizzato in Italia.

DI FACILE COMPRENSIONE
Risultato facilmente interpretabile sia per le anomalie cromosomiche che per lo studio dell'esoma fetale e parentale

ESTESO E COMPLETO
Analizzando oltre 5000 geni sulla coppia e sul feto è possibile definire un rischio altamente esaustivo sulle malattie a trasmissione ereditaria

OGNI PAZIENTE È UNICA

I nostri Genetisti accompagnano ogni paziente passo dopo passo, offrendo un supporto costante prima, durante e dopo il test genetico.
*Il team di genetisti è inoltre sempre raggiungibile, **7 giorni su 7, 24 ore su 24,** al numero dedicato* ***345 8740439****.*

*Il **colloquio orientativo è gratuito** e consente di ricevere indicazioni di base utili a orientarsi nella scelta del test.*

*Quando la storia clinica o familiare richiede ulteriori approfondimenti, è possibile fissare una **consulenza genetica personalizzata, in sede o online su prenotazione**, per valutare il test più indicato e chiarire gli aspetti di maggiore interesse.*

*In base ai risultati, può essere previsto un **colloquio post-test gratuito** per approfondire l'esito con il genetista.*

06 85 05 800

*Richiedi la **consulenza personalizzata** o effettua un **colloquio orientativo***