

Il primo test genetico preimpianto che analizza l'intero genoma embrionale

- Malattie genetiche a trasmissione ereditaria
- Malattie genetiche ad insorgenza *de novo*
- Aneuploidie e sbilanciamenti cromosomici strutturali
- Mosaïcismo cromosomico
- Sindromi da microdelezione/microduplicazione cromosomica





EMBRYOGENOME

TEST GENETICO PREIMPIANTO GENOMICO

EmbryoGenome è un innovativo test genetico preimpianto che analizza l'**intero genoma codificante (esoma)**, permettendo di individuare negli embrioni generati *in vitro*, prima del loro impianto in utero:

- ~7.000 gravi **malattie genetiche** clinicamente note, sia a **trasmissione ereditaria** che ad insorgenza **de novo**;
- **Aneuploidie cromosomiche**;
- **Triploidie e disomie uniparentali (UPD)**;
- **Mosaicismo** cromosomico;
- Sbilanciamenti cromosomici strutturali (**delezioni** e **duplicazioni** segmentali);
- **130+** Sindromi da **microdelezione/microduplicazione** cromosomica;
- **Copy number variants (CNVs)**.



Anomalie cromosomiche numeriche e strutturali



~7.000 gravi malattie genetiche a trasmissione ereditaria ed insorgenza *de novo*



Delezioni, duplicazioni, 130+ sindromi da microdelezione/microduplicazione

IL TEST GENETICO PREIMPIANTO PIÙ AVANZATO E COMPLETO

EmbryoGenome rappresenta un'importante evoluzione tecnologica nello screening embrionale, superando i limiti dei tradizionali test genetici preimpianto per aneuploidie cromosomiche (PGT-A), tradizionalmente focalizzati sull'analisi cromosomica. Questa piattaforma di ultima generazione combina PGT-A, PGT-M e PGT-SR in un unico sistema di screening integrato, offrendo livelli senza precedenti di accuratezza e completezza delle informazioni genetiche.

Vantaggi rispetto ai test PGT tradizionali

EmbryoGenome offre alcuni vantaggi rispetto ai test genetici preimpianto (PGT) tradizionali:

PGT-A

- **Maggiore Risoluzione: 1000 volte superiore** rispetto ai test PGT-A tradizionali;
- Rileva **triploidie** ed **embrioni molari** (isodisomia uniparentale completa) che sfuggono alle tecnologie PGT-A standard;
- Identifica **microdelezioni** e **microduplicazioni**, che la PGT-A tradizionale non rileva;
- Include tutte le funzionalità della PGT-A tradizionale

PGT-M

- **Processo semplificato:** Non è richiesta una preparazione personalizzata, riducendo i tempi di risposta.
- **Efficacia in casi complessi:** Ideale per:
 - Casi non accettati da altri laboratori PGT;
 - Pazienti con precedenti gravidanze o figli affetti da varianti *de novo*;
- **Analisi estesa:** Permette di esaminare centinaia di malattie monogeniche simultaneamente.

PGT-SR

- **Maggiore precisione:** Risoluzione superiore rispetto alle attuali piattaforme per PGT-SR.
- Aumenta le possibilità di accettazione del caso
- **Screening esteso:** Include un'analisi aggiuntiva per centinaia di malattie genetiche.
- Include tutte le funzionalità della PGT-SR tradizionale

EMBRYOGENOME

- **Screening avanzato:** Consente l'identificazione di centinaia di malattie genetiche;
- **Rilevamento di mutazioni *de novo*:** Individua varianti patogeniche *de novo* associate a malattie genetiche gravi;
- Identifica malattie genetiche associate all'**età paterna avanzata**;
- Include tutte le caratteristiche dei test PGT tradizionali.

LIVELLO DI INFORMAZIONE GENETICA SULL'EMBRIONE SENZA PRECEDENTI

Caratteristiche tecniche	PGT-A	PGT-M	PGT-SR	Embryo Genome
Alterazioni cromosomiche di tipo numerico (Aneuploidie)	✓		✓	✓
Sbilanciamenti cromosomici segmentali (Delezioni/Duplicazioni)	✓		✓	✓
Mosaicismo	✓		✓	✓
Triploidia/Aploidia				✓
Disomia Uniparentale (UPD)				✓
Sindromi da microdelezione/microduplicazione				✓
Copy Number Variants (CNVs)				✓
Riarrangiamenti cromosomici strutturali (es: traslocazioni)			✓	✓
Specifiche malattie a trasmissione ereditaria (rischio genetico noto , cioè coppia consapevole dello status di portatori di una specifica malattia monogenica)		✓		✓
Malattie genetiche a trasmissione ereditaria (rischio genetico sconosciuto , ovvero partner della coppia portatori inconsapevoli di mutazioni associate a malattie recessive/legate al cromosoma X)				✓
Malattie genetiche ad insorgenza de novo (causate da mutazioni che insorgono in modo casuale nell'embrione e non sono trasmesse per via ereditaria)				✓

EMBRYOGenome consente di identificare negli embrioni anomalie genetiche e/o cromosomiche che i test PGT tradizionali potrebbero non rilevare, offrendo un livello di informazione genetica senza precedenti

COME SI ESEGUE IL TEST

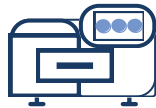


EmbryoGenome combina l'utilizzo delle tecniche di procreazione assistita (PMA) con le più innovative ricerche in campo genetico. 1 I pazienti iniziano il trattamento di PMA che permetterà di recuperare gli ovociti da fertilizzare con gli spermatozoi paterni e di generare gli embrioni in vitro che, raggiunto lo stadio di blastocisti 2 verranno sottoposti a biopsia del trofotoderma 3 per il recupero delle cellule embrionali e successiva crioconservazione 4 in attesa dei risultati dell'analisi. Il DNA di ciascun embrione verrà quindi analizzato con **EmbryoGenome**. 5 Gli embrioni che risulteranno non affetti 6 verranno selezionati per essere trasferiti in utero. 7

TECNOLOGIA AVANZATA DI ULTIMA GENERAZIONE



Estrazione
del DNA
embrionale



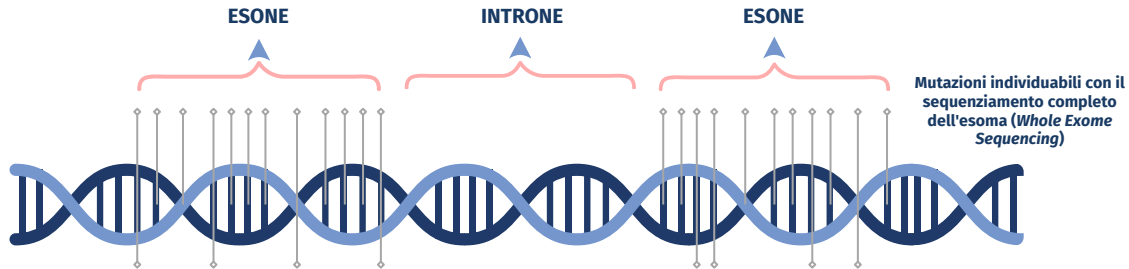
Sequenziamento ad elevata risoluzione
dell'esoma mediante tecnica Next
Generation Sequencing (NGS)



Ricerca nel DNA dell'embrione di
mutazioni geniche e alterazioni
cromosomiche numeriche e strutturali



Risultato



L'avanzata tecnologia avanzata di sequenziamento ad **alta risoluzione** dell'intero **genoma embrionale codificante (Whole Exome Sequencing)**, combinata con una sofisticata analisi bioinformatica con algoritmo proprietario, consente di eseguire uno screening embrionale completo. Questo include l'identificazione di **centinaia** di gravi **malattie genetiche**, sia **ereditarie** che ad insorgenza **de novo**, oltre all'analisi del profilo cromosomico per rilevare **aneuploidie**, **delezioni**, **duplicazioni** segmentali e sindromi da **microdelezione/microduplicazione** cromosomica. Il tutto è realizzato in un'**unica analisi**, offrendo un livello di approfondimento finora possibile solo tramite tecniche invasive di diagnosi prenatale.

WHOLE EXOME SEQUENCING: UNA RIVOLUZIONE NELLA PGT

- **Whole exome sequencing (WES)** rappresenta uno strumento essenziale per la diagnosi di gravi malattie genetiche causate da mutazioni in singoli geni.
- In ambito post-natale, questa tecnologia è ampiamente utilizzata per diagnosticare anomalie congenite, ritardi nello sviluppo e disabilità intellettive nei bambini e negli adulti.¹
- In ambito prenatale, l'analisi WES è particolarmente raccomandata per gravidanze con anomalie strutturali fetali.²
- L'incremento del *detection rate* è in media di circa il **30%**.
- Oggi, il WES è applicabile anche agli embrioni. Analizzando biopsie del trofoectoderma, è possibile esaminare **centinaia di malattie monogeniche**, consentendo l'identificazione e la prevenzione di malattie genetiche prima del trasferimento embrionale.
- Questa tecnologia d'avanguardia rende disponibile il test genetico preimpianto **più completo e avanzato** attualmente esistente, offrendo una soluzione innovativa per migliorare l'*outcome* riproduttivo e ridurre il rischio di trasmissione di malattie genetiche.

VALIDAZIONE CLINICA

Uno studio prospettico in doppio cieco ha confrontato **EmbryoGenome** con i tradizionali test PGT, evidenziandone l'elevata precisione nel rilevare varianti patogeniche ereditarie e *de novo*, aneuploidie e sindromi da microdelezione o microduplicazione. Analizzando il DNA embrionale ottenuto da biopsie standard del trofoectoderma, **EmbryoGenome** ha dimostrato di fornire un livello di informazioni genetiche senza precedenti sull'embrione.

Malattie genetiche ereditarie

I risultati della validazione hanno evidenziato un'**elevata concordanza** con i metodi PGT standard. Per PGT-M, i risultati sono stati pienamente coerenti in tutti gli embrioni analizzati, rilevando con precisione le mutazioni target e individuando ulteriori varianti geniche associate a malattie genetiche. Questo include anche la capacità di identificare mutazioni in embrioni di genitori portatori inconsapevoli.

Malattie genetiche ad insorgenza de novo

EmbryoGenome ha dimostrato un'**eccellente precisione** nell'identificazione di mutazioni patogeniche *de novo* associate a gravi malattie genetiche.

Anomalie cromosomiche

La capacità di **EmbryoGenome** nel rilevare **CNV** (varianti del numero di copie) è risultata **equivalente** alle prestazioni dei test PGT-A, con un'**accurata identificazione** di aneuploidie e sbilanciamenti cromosomici segmentali. Lo stato di ploidia è risultato **concordante al 100%** in tutti gli embrioni analizzati per PGT-A. Inoltre, grazie alla **maggiore risoluzione** della tecnica PGT-WES, sono state rilevate con affidabilità CNV patogeniche **>200 kb**, incluse quelle associate a sindromi da microdelezione o microduplicazione parentale.

EmbryoGenome definisce un nuovo standard nello screening embrionale, unendo precisione, completezza e innovazione per fornire il massimo livello di informazioni genetiche sugli embrioni.

VANTAGGI



Elevata precisione

Con un'accuratezza **superiore al 99%**, **EmbryoGenome** offre una precisione significativamente maggiore rispetto ai metodi convenzionali di PGT, garantendo un elevato **detection rate** per anomalie genetiche e cromosomiche.



Completezza

EmbryoGenome integra PGT-A, PGT-M e PGT-SR in un'unica analisi avanzata, permettendo di rilevare centinaia di gravi malattie genetiche con un livello di dettaglio senza precedenti



Tecnologia avanzata

EmbryoGenome impiega tecnologie di ultima generazione e sofisticate analisi bioinformatiche.



Advanced Detection

EmbryoGenome supera i limiti dei test genetici preimpianto tradizionali, identificando condizioni genetiche e cromosomiche che spesso sfuggono ad altre tecnologie.

EmbryoGenome supporta le famiglie nel massimizzare le probabilità di una gravidanza di successo e di avere un bambino sano, offrendo maggiore sicurezza e tranquillità nel percorso riproduttivo

INDICAZIONI AL TEST

Sebbene **EmbryoGenome** sia utile per tutti i pazienti, alcuni gruppi possono trarne un beneficio particolare:

- **Anamnesi personale/familiare di malattie genetiche e/o anomalia cromosomica;**
- **Coppie che desiderano minimizzare i rischi riproduttivi;**
- **Coppie che fanno ricorso a tecniche di fecondazione eterologa;**
- **Coppie che fanno ricorso a tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA) unitamente a Test Genetici Preimpianto (PGT);**
- **Età paterna avanzata.**



Tempi di
refertazione



15
giorni

Collaborare con noi

GENOMICA rende il processo di collaborazione semplice ed efficiente. Dopo un orientamento iniziale, i clinici possono ordinare facilmente **EmbryoGenome**, con la gestione professionale di tutte le operazioni di spedizione. Utilizzando la stessa biopsia del trofoectoderma di 6-8 cellule, **EmbryoGenome** fornisce risultati completi, corredati da report personalizzati e consulenze specializzate dedicate per supportare al meglio le decisioni cliniche.

Ordini rapidi e senza complicazioni

Ordinare il test è facile ed efficiente, senza alcun carico di lavoro aggiuntivo. GENOMICA si occupa interamente della logistica per la spedizione dei campioni.



1

Richiesta
del kit



2

Compilazione della
documentazione



3

Raccolta del
campione



4

Spedizione del
campione



5

Analisi e
refertazione

Tipologia di campione da prelevare

Sangue periferico
Coppia + eventuali familiari (se richiesto)



+

**Biopsie del
trofoectoderma**



Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca. Genomica si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traducono in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia** e disponibili su **tutto il territorio italiano**



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi all'anno



Dipartimento dedicato alla **ricerca**



Team di specialisti in **genetica medica**



Professionisti con oltre 20 anni di esperienza in genetica e biologia molecolare

LABORATORI E STUDI MEDICI



Roma: Via Arduino 38 - 00162 Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE



Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007 - REA: RM - 1530210

Visita il sito dedicato al test

