



# AUTISM™ screen

Test genetico non invasivo  
per lo screening dei disturbi  
dello spettro autistico nei bambini



# I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)



Gli ASD sono un gruppo di condizioni caratterizzate da un disturbo comportamentale che interessa prevalentemente le aree dell'interazione sociale reciproca, dell'abilità di comunicare idee e sentimenti e della capacità di stabilire relazioni con gli altri (da linee guida SINPIA).

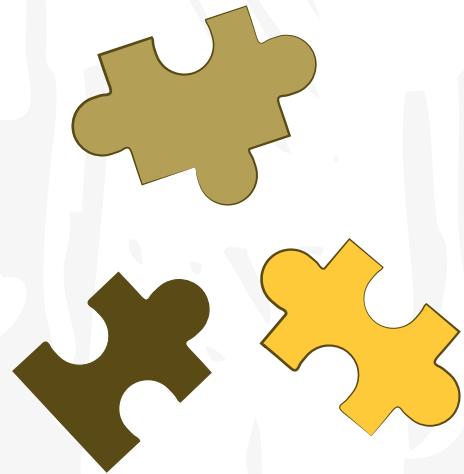


[www.sinpia.eu](http://www.sinpia.eu)

# AUTISMO: ETEROGENEITÀ E COMORBIDITÀ

Lo «spettro» autistico raggruppa diverse manifestazioni cliniche con sintomatologie di diversa intensità.

Gli ASD sono spesso associati ad altre manifestazioni cliniche (comorbidità), in particolare ad alterazioni del quoziente intellettivo (QI) nel 75% dei casi, ma anche a epilessia (15/30%) e ad anomalie elettroencefalografiche (20/50).



Muskens JB, Velders FP, Staal WG. Medical comorbidities in children and adolescents with autism spectrum disorders and attention deficit hyperactivity disorders: a systematic review. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2017 Sep;26(9):1093-1103.



# COS'È IL TEST

# AUTISM<sup>TM</sup> ?

## screen

**AUTISMScreen™ È UN ACCURATO TEST DI SCREENING CHE ANALIZZA IL DNA PER MUTAZIONI CORRELATE A SINDROMI E CARATTERISTICHE ASSOCIATE ALLO SPETTRO AUTISTICO.**

Viene prelevato il campione del bambino tramite un semplice tampone buccale e analizzato il DNA tramite le tecnologie più all'avanguardia.



## PERCHÉ SCEGLIERE IL TEST AUTISMScreen™?

La diagnosi delle Sindromi dello spettro Autistico non è semplice e viene fatta solo sulla base di indicatori comportamentali. Il test genetico può essere un valido supporto.

L'identificazione precoce di una mutazione correlata a una patologia grazie al test AUTISMScreen™ permette l'individuazione di una malattia che potrebbe presentarsi anche in un successivo figlio.

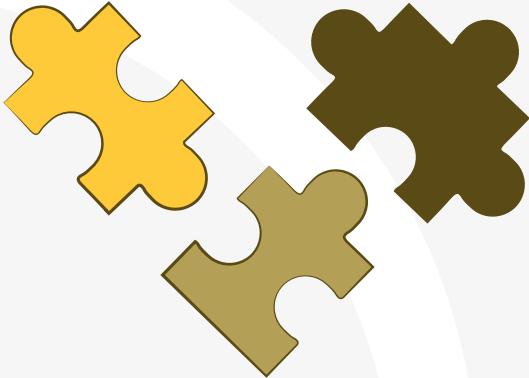
## È UN TEST UTILE!

Il test AUTISMScreen™ è utile ai genitori per identificare una causa genetica che li aiuti nel processo decisionale per una pianificazione riproduttiva. È un test utile anche ai pediatri per individuare la causa genetica a conferma di una diagnosi di ASD.

Questo può essere di supporto anche per una stimolazione mirata per migliorare abilità cognitive, linguistiche e motorie necessarie per una comunicazione significativa.

Tenendo sempre in considerazione  
che le cause di ASD possono  
essere varie.





## INDICAZIONI AL TEST

Bambini con **fratello/sorella** in cui sia stata **identificata una mutazione genetica** responsabile di ASD.

Bambini con diagnosi di **disturbi dello spettro autistico**.

Bambini con **diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettuale o ritardo** dello sviluppo globale.



**AUTISM**<sup>TM</sup>  
screen

## **REFERTAZIONE CHIARA E SEMPLICE**

### **POSITIVO**

#### **PATOGENETICO/RILEVATE MUTAZIONI CON SIGNIFICATO PATOGENETICO O PROBABILE PATOGENETICO**

Un referto positivo indica che il test ha identificato una mutazione correlata a una patologia, o ha probabile significato patogenetico.

Nel referto sono riportate solo le mutazioni con significato patogenetico noto o probabile patogenetico.

### **NEGATIVO**

#### **NON PATOGENETICO/NON RILEVATE MUTAZIONI CON SIGNIFICATO PATOGENETICO O PROBABILE PATOGENETICO**

Un referto negativo indica che non è stata rilevata nessuna mutazione con significato patogenetico noto o probabile patogenetico nei geni esaminati.

Un risultato negativo riduce, ma non elimina, il rischio per il bambino di essere affetto da queste malattie genetiche o altre malattie genetiche non coperte da AUTISMScreen<sup>TM</sup>.

## LA TECNOLOGIA

Tramite un semplice tampone buccale viene prelevato il campione dal bambino in maniera non invasiva e delicata.



Grazie all'utilizzo delle più avanzate tecnologie NGS (Next Generation Sequencing) i geni inclusi nel pannello AUTISMScreen™ vengono sequenziati. Le sequenze geniche ottenute vengono interpretate mediante una avanzata analisi informatica, al fine di identificare eventuali mutazioni associate a disturbi dello Spettro Autistico.

## I VANTAGGI DEL TEST



**AUTISM**<sup>TM</sup>  
screen



### **SEMPLICE E NON INVASIVO**

Campione prelevato tramite un tampone buccale non invasivo.



### **TECNOLOGIA AFFIDABILE**

Sensibilità e specificità >99%.



### **COMPLETO**

Il più completo test genetico di screening per disturbi dello spettro autistico.



### **TECNOLOGIA ALL'AVANGUARDIA**

Tecnologia NGS: profondità di lettura.

# PROCEDURA SEMPLICE E INTUITIVA

Richiesta del kit di prelievo.



Compilazione dei moduli di richiesta  
e del consenso informato.



Prelievo del campione di DNA tramite  
un semplice tampone buccale.



Spedizione gratuita  
del campione al laboratorio.



Ricezione del risultato.  
***Consulenza genetica pre e post-test inclusa***





## ESPERIENZA, COMPETENZA E QUALITÀ

Da oltre 20 anni, Genoma Group è un centro d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare. Azienda attiva nella ricerca, vanta conoscenze ed esperienza senza pari nel settore, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e attenzione al paziente che garantiscono diagnosi sempre più accurate.



Test eseguito in Italia  
(Roma o Milano)



Refertazione  
rapida



20 anni di esperienza  
in genetica e biologia molecolare



Consulenza genetica  
personalizzata



3 laboratori dotati delle  
tecnologie più innovative



Test distribuiti  
a livello globale



Oltre 200.000 test  
genetici all'anno



Dipartimento di ricerca con  
numerose pubblicazioni su  
prestigiose riviste internazionali

### EUROFINS GENOMA GROUP S.R.L.

**ROMA** - Laboratori e Studi Medici  
Via Castel Giubileo, 11 – 00138 Roma (RM)  
Via Castel Giubileo, 62 – 00138 Roma (RM)  
E-mail: [info@laboratorigenoma.eu](mailto:info@laboratorigenoma.eu)

**MILANO** - Laboratori e Studi Medici  
Via Enrico Cialdini, 16 (Affori Centre) – 20161 Milano (MI)  
E-mail: [info@genomamilano.it](mailto:info@genomamilano.it)

Customer Care: +39 06164161500



[www.laboratorigenoma.eu](http://www.laboratorigenoma.eu)



eurofins

Genoma

[www.autismscreen.it](http://www.autismscreen.it)