

INFORMATIVA PER LE ANALISI DI CAMPIONI PEDIATRICI

BabyNEXT™

Finalità

Il test BabyNEXT™ è un accurato test di screening neonatale che analizza il DNA del neonato per l'identificazione di più di 200 patologie, inoltre, fornisce delle informazioni genetiche personalizzate sul metabolismo di più di 30 farmaci. Il test genetico BabyNEXT™ rileva mutazioni associate a patologie che possono essere trattate con farmaci, cambiamenti nella dieta o altre terapie. L'identificazione precoce di una mutazione correlata ad una patologia grazie a BabyNEXT™ permette un intervento terapeutico farmacologico e/o dietetico finalizzato alla prevenzione delle possibili conseguenze sulla salute del neonato.

Il test è presente in due versioni:

Standard – Analizza 86 geni per 87 malattie (tra cui le 34 patologie del Recommended Uniform Screening Panel RUSP) e 12 geni per oltre 30 farmaci.

Extended – Analizza 220 geni per 222 malattie (tra cui le 34 patologie del Recommended Uniform Screening Panel RUSP) e 12 geni oltre 30 farmaci.

BabyNEXT™ è un test neonatale molto esteso che esamina tutte le patologie presenti nel Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) e nello Screening Neonatale Esteso (SNE), e altre patologie aggiuntive (+ 53 nel BabyNEXT™ Standard panel, +188 nel BabyNEXT™ Extended panel) che possono beneficiare della diagnosi precoce.

AutismScreen®

Finalità

AutismScreen® è un accurato test di screening che analizza il DNA per mutazioni correlate a sindromi e caratteristiche associate allo spettro autistico.

Il test AutismScreen® è utile ai genitori per identificare una causa genetica che li aiuti nel processo decisionale per una pianificazione riproduttiva.

E' un test utile 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.

Risultati dei test BabyNEXT™ e AutismScreen®

“POSITIVO” – Presenza di una o più mutazioni: indica che il test ha rilevato una o più mutazioni a livello di uno (o più) geni.

Le mutazioni riscontrabili mediante il test BabyNEXT™ rientrano nelle seguenti categorie prognostiche: con significato patogenetico noto o con significato probabile patogenetico.

Le mutazioni riscontrabili mediante il test AutismScreen® rientrano nelle seguenti categorie prognostiche: con significato patologico noto, con significato benigno o con significato incerto, in quanto non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica.

“NEGATIVO” - Assenza di mutazioni: indica che il test non ha rilevato la presenza di mutazioni nei geni esaminati. Un risultato negativo riduce, ma non elimina, il rischio di essere affetto dalle malattie genetiche in esame o da altre malattie genetiche non investigate. Le varianti con significato clinico incerto (VOUS), ovvero le varianti per le quali non esistono ancora sufficienti conoscenze per la determinazione inequivocabile del significato clinico, non sono riportate nel test BabyNEXT™.

Procedura dei test BabyNEXT™ e AutismScreen®

Il DNA viene isolato dalle cellule raccolte mediante tampone buccale o prelievo ematico per poi essere amplificato tramite PCR. Attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento parallelo massivo (Massive parallel sequencing MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) con sequenziatori ILLUMINA/Thermo Fisher, i geni inclusi nei pannelli si sequenziano completamente (esoni e regioni introniche adiacenti \pm 5 nucleotidi) ad un'elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame.

Nutrinext Baby

Il test genetico Nutrinext Baby ha lo scopo di identificare le varianti genetiche che nel bambino causano differenze nella risposta fenotipica agli alimenti assunti durante il primo svezzamento, per poi offrire allo Specialista le basi per suggerire un'alimentazione personalizzata.

Sono stati creati 3 pannelli per l'identificazione delle principali intolleranze e sensibilità che si possono presentare più comunemente nei bambini:

- Intolleranza al lattosio
- Predisposizione al morbo celiaco
- Intolleranza al fruttosio

Limiti degli esami

Questi esami valutano solo malattie genetiche ed i geni selezionati. Il test non evidenzia altre malattie genetiche o geni non specificatamente investigati.

L'esame inoltre non è in grado di evidenziare

- Mutazioni localizzate nelle regioni introniche oltre \pm 5 nucleotidi dai breakpoints,
- Delezioni, inversioni, duplicazioni maggiori di 20 pb
- Mosaicismi della linea germinale (cioè mutazioni presenti solo nei gameti)

Limite intrinseco della metodologia NGS utilizzata è la mancanza di uniformità di *coverage* per ciascuna regione genica analizzata. Tra le potenziali cause di mancanza di uniformità troviamo la quantità e la qualità del DNA estratto dai campioni prenatali che potrebbero portare al non rilevamento delle mutazioni geniche. Tale limite si traduce nella possibilità, insita nelle metodiche NGS, che specifiche mutazioni dei geni selezionati potrebbero non essere state rilevate dal test.

Alcune di queste varianti possono non essere ancora state identificate o validate dalla comunità scientifica e quindi non essere riportate come patogenetiche al momento dell'analisi. Per una corretta interpretazione dei risultati, è fondamentale avere informazioni accurate sulla salute del paziente e su qualsiasi patologia nella storia clinica della coppia e dei loro parenti. Queste informazioni permettono ai nostri genetisti di interpretare meglio i risultati genetici.

Tempi di attesa per i risultati

I risultati dell'esame genetico saranno disponibili in circa 15 giorni lavorativi (BabyNEXT™), 40 giorni lavorativi (AutismScreen®) e 15 giorni lavorativi (Nutrinext Baby). Tali termini possono comunque prolungarsi in caso di ripetizioni dell'esame o approfondimenti diagnostici o dubbi interpretativi.