

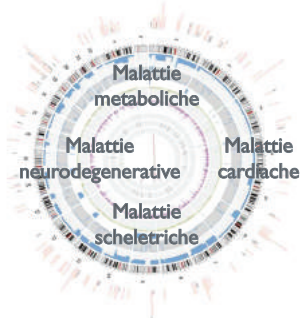
## ● Procedure del test

- Prelievo di sangue del neonato/bambino o tampone buccale;
- Analisi di sequenziamento massivo mediante tecnologia di nuova generazione (tecnologia NGS Illumina) per rilevare le mutazioni dei geni delle patologie investigate;
- Elaborazione dei dati mediante un'accurata analisi bioinformatica che si avvale di algoritmi e database privati e pubblici (riportati nella sezione relativa all'interpretazione dei risultati);
- Conferma mediante sequenziamento Sanger per eventuali mutazioni patogenetiche;
- Analisi di segregazione nei familiari (genitori).

Il DNA è isolato da un prelievo di sangue periferico del neonato o dal suo tampone buccale



Il DNA viene sequenziato massivamente mediante l'innovativa tecnologia denominata **Next Generation Sequencing (NGS)**



Si procede con l'analisi bioinformatica per rilevare **mutazioni** causa di una specifica **malattia genetica**

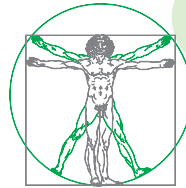


## ● Perché scegliere il Baby Exome

L'identificazione delle patologie analizzate mediante il **Baby Exome®** è essenziale per intervenire in tempo e per evitare conseguenze gravi sulla salute nel neonato. Tale test permette di identificare patologie per le quali solo con la diagnosi precoce e un tempestivo trattamento si ha una speranza di cura e di vita normale. Per molte di queste malattie i trattamenti effettuati dopo la comparsa di segni clinici e dopo episodi di scompenso metabolico non sono efficaci e non sono in grado di normalizzare il quadro clinico.

L'identificazione precoce in epoca neonatale, la conferma diagnostica e il trattamento di queste patologie possono modificarne significativamente la prognosi.

Per questo motivo è evidente quanto il **Baby Exome®** sia l'unico, irrinunciabile strumento per offrire ai propri figli la speranza di una vita normale.



**AMES**  
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl

Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)  
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785  
P.I.: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE  
**800 586 368**

informazioni@centroames.it  
www.centroames.it



La **salute** del  
tuo **bambino**  
viene prima di tutto

SCOPRIRE

PREVENIRE

CURARE

# TEST PER LA DIAGNOSI DI MALATTIE GENETICHE IN EPOCA NEONATALE

## ● Che cos'è il Baby Exome®?

Il Baby Exome® rappresenta uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva. È un test di screening neonatale che consente la diagnosi precoce di gravi malattie metaboliche, cardiache, scheletriche, siano esse sindromiche o non, che possono verificarsi nel periodo neonatale o, più tardivamente, durante l'infanzia.

La diagnosi precoce di malattie metaboliche è di fondamentale importanza per il benessere del bambino, poiché permette di intraprendere tempestivamente l'iter diagnostico, avviare un trattamento per migliorare lo stato di salute del bambino e prevenire, in molti casi, complicanze gravi o addirittura mortali. Tale terapia, talvolta, consiste nell'adozione di uno specifico regime alimentare tendente a limitare o evitare l'assunzione di alcuni alimenti che possono provocare, per il soggetto affetto, disturbi neurologici permanenti o disabilità gravi.

I disordini (errori) congeniti del metabolismo (ECM) considerati singolarmente sono piuttosto rari, ma nel loro insieme hanno un'incidenza relativamente alta e attualmente si ritiene che circa 1 neonato ogni 1.000 ne sia affetto.

## ● Geni e Patologie indagate dal test Baby Exome®

I geni e le patologie selezionate per il Baby Exome® includono, i geni e le condizioni presenti nell'attuale programma di screening neonatale nazionale e quelle studiate in via sperimentale in alcuni centri (esempio lo screening allargato della Toscana).

In seguito ad un'attenta revisione della letteratura scientifica, nel pannello Baby Exome® sono stati inclusi geni e patologie sulla base della gravità, frequenza (patologie rare) e possibilità di intervenire con trattamenti mirati che possano dare beneficio al nascituro e alle famiglie (per esempio una diagnosi prenatale in una successiva gravidanza).

Le patologie indagate, comprendono condizioni che possono comportare situazioni di scompenso acuto, a rapida evoluzione, e altre che presentano un andamento cronico e che progrediscono lentamente.

## ● Chi può sottoporsi al test

Tutti i neonati possono sottoporsi al test, dalla nascita fino ai primi anni di vita.

In particolare:

- neonati per screening neonatale;
- neonati a rischio di patologie genetiche;
- neonati sani con storia familiare di malattie genetiche;
- neonati con genitori consanguinei;
- neonati di famiglie con precedenti decessi in epoca neonatale (con lo scopo di fornire alla famiglia un counselling precoce per gli aspetti procreativi);
- neonati/bambini con malattie neurologiche non ben definite o ritardi dello sviluppo psicomotorio di vario grado.

