

GENOME INSIGHT-MED

Il primo servizio in Italia di genomica personalizzata per la clinica

Ci troviamo all'inizio di una nuova era, in cui l'uso di informazioni genomiche assume un aspetto critico nell'assistenza sanitaria. Personal Genomics è la prima azienda in Italia ad offrire un servizio di sequenziamento e interpretazione dell'intero genoma umano per la clinica.

Genome Insight-MED è un **test del DNA studiato per aiutare medico e paziente nella diagnosi e nella valutazione di rischio correlate a determinati fattori genetici.**

Con l'analisi del genoma siamo in grado di ottenere risposte, in modo accurato e veloce, alle diverse domande che riguardano mutazioni genetiche, malattie rare e fattori di rischio, così da poter prendere decisioni personalizzate per ciascun individuo.

L'analisi

Con l'utilizzo di tecnologie di sequenziamento avanzate, *Next Generation Sequencing (NGS)*, Genome Insight-MED fornisce una **visione completa dell'intero genoma**. Il sequenziamento del genoma completo può essere effettuato su un singolo individuo o, preferibilmente, su un trio che include il paziente e i suoi genitori.

L'analisi del trio può confermare se le mutazioni osservate sono "nuove" nel paziente o ereditate da uno o entrambi i genitori. Questa informazione può essere utilizzata per espandere i parametri di ricerca oltre ai geni associati solo a particolari malattie, per includere anche quelli che mostrano modelli di ereditarietà *de novo* o autosomici recessivi. L'analisi sul trio, infine, ha lo scopo di aumentare le probabilità di trovare la/e variante/i causative.

Genoma o Esoma

Genome Insight-MED offre la possibilità di scegliere se compiere il test per l'intero genoma o solo per la sua parte codificante (esoma). Nonostante la maggior parte della variabilità genetica associata a patologie sia allocata nell'esoma, il sequenziamento dell'intero genoma offre una più ampia copertura delle mutazioni e permette un'analisi più completa del codice genetico umano.

La Procedura

Genome Insight-MED è un test clinico e deve essere ordinato in accordo con un medico specialista.

La scelta di sottoporsi all'analisi del genoma in seguito al verificarsi di una condizione patologica deve essere discussa dal medico insieme al paziente o alla sua famiglia.

Un kit per la raccolta di un campione di sangue è quindi consegnato al medico assieme al modulo per il consenso informato e l'anamnesi. Dopo aver compilato il modulo e raccolto un campione di sangue dal paziente, è sufficiente rispedire il kit ai laboratori di Personal Genomics per dare inizio al processo di analisi.

I risultati

I dati di sequenziamento ottenuti da Genome Insight-MED sono controllati e analizzati da un team di genetisti medici e consulenti genetici di Personal Genomics. Il medico riceverà un "Clinical Report" che include una valutazione sui geni target, basandosi sull'associazione al fenotipo clinico del paziente.

Il "Clinical Report" include un'interpretazione delle informazioni genomiche, dettagli sul significato clinico di tali scoperte con le condizioni associate oltre che le referenze da cui le associazioni cliniche sono tratte.

Indipendentemente dai geni target, è possibile includere nel rapporto i risultati derivanti dall'analisi "incidental findings". Questi risultati forniscono i dati di screening per i geni consigliati dall'American College of Medical Genetics (ACMG) nelle "Raccomandazioni per le segnalazioni di risultati in secondo piano nella clinica e nel sequenziamento del genoma".

Nel caso di un'analisi su trio è prevista anche la possibilità di estendere il servizio e richiedere un rapporto clinico completo anche per i genitori.

La consulenza genetica

Genome Insight-MED è studiato per essere interpretato da un medico con un'affermata competenza in genetica.

Una consulenza genetica deve essere svolta da un genetista medico qualificato o un consulente genetico che abbia familiarità con le prestazioni e la destinazione d'uso di questo test.

Personal Genomics dà la possibilità di fissare degli appuntamenti di consulenza con un genetista medico specializzato che può consigliare e dare supporto prima, durante e dopo il processo di sequenziamento e interpretazione.

La privacy

Il campione di ogni paziente è anonimizzato immediatamente dopo essere stato recapitato ai laboratori di Personal Genomics e tutte le informazioni sensibili di ogni paziente sono mantenute confidenziali.



www.personalgenomics.it
email: info@personalgenomics.it
phone: (+39) 045 802 7834
mobile: (+39) 328 929 2064

GENOME INSIGHT

Il primo servizio in Italia di genomica personalizzata per il pubblico

Genome Insight è il **test del DNA indirizzato a chiunque voglia conoscere il contenuto del suo genoma**, nel modo più approfondito possibile. L'analisi offerta da Personal Genomics consente di avere accesso a una vasta gamma di informazioni correlate alla propria salute e a quella dei propri figli.

Scegliendo questo prodotto, è infatti possibile sapere se si è portatori sani di malattie genetiche gravi trasmissibili ai futuri figli. Inoltre permette di conoscere i personali rischi genetici riguardo a patologie comuni quali malattie cardiovascolari, tumori, patologie neurodegenerative e molte altre, oltre alla potenziale risposta a determinati farmaci in modo da definire col proprio medico un dosaggio personalizzato ed evitare reazioni avverse.

Proteggere se stessi

Conoscere i rischi di salute ai quali si è predisposti significa essere preparati ad affrontarli e prevenirli con l'incremento di controlli medici mirati, il cambiamento nello stile di vita o l'adozione di misure preventive quali specifici regimi farmacologici o dietetici.

Prevedere la risposta ai farmaci

La risposta ai farmaci è fortemente determinata dal patrimonio genetico dell'individuo. Essere a conoscenza degli effetti dell'assunzione di uno di essi o dei dosaggi necessari per renderlo efficace può portare alla prevenzione di gravi reazioni avverse. Molti farmaci e i loro effetti sono correlati al personale profilo genetico. Questo test è quindi ottimale per valutare col proprio medico la migliore cura "su misura".

Proteggere i propri figli

I portatori di malattie genetiche gravi sono tipicamente individui sani completamente privi di sintomi. Nonostante ciò, potrebbero trasmetterle ai propri figli. Il test Genome Insight include oltre 1600 condizioni genetiche trasmissibili; sapere di essere portatori di una di queste può quindi permettere di evitare che siano trasmesse al proprio futuro figlio.

Genoma o Esoma

Genome Insight offre la possibilità di scegliere se effettuare l'analisi sull'intero genoma o sulla sua parte codificante (esoma).

Nonostante la maggior parte della variabilità genetica associata a patologie sia allocata nell'esoma, il sequenziamento dell'intero genoma offre una più ampia copertura delle mutazioni e permette un'analisi più completa del codice genetico umano.

La Procedura

Il test Genome Insight deve essere richiesto da un medico.

Un kit per la raccolta di un campione di sangue verrà consegnato al medico assieme al modulo per il consenso informato e l'anamnesi. Dopo aver compilato il modulo e raccolto un campione di sangue dal paziente, è sufficiente rispedire il kit ai laboratori di Personal Genomics per dare inizio al processo di analisi genetica.

I risultati

I risultati dell'analisi saranno disponibili accedendo alla propria **pagina personale online**. La suddivisione in categorie faciliterà l'individuazione delle condizioni cliniche più interessanti. All'indirizzo <https://results.gentlelabs.com> è consultabile un esempio dei risultati del test Genome Insight. I dati dell'analisi saranno inoltre consultabili su iPad® scaricando l'App dedicata. Il report indicante le predisposizioni genetiche più rilevanti sarà inoltre inviato al medico richiedente.

La consulenza genetica

Personal Genomics dà la possibilità di fissare degli appuntamenti di consulenza con un genetista medico che può consigliare e dare supporto prima, durante e dopo il processo di sequenziamento e interpretazione.

La privacy

Il campione di ogni paziente è anonimizzato immediatamente dopo essere stato recapitato ai laboratori di Personal Genomics e tutte le informazioni sensibili sono mantenute confidenziali.



www.personalgenomics.it
email: info@personalgenomics.it
phone: (+39) 045 802 7834
mobile: (+39) 328 929 2064