



## *LABCO in cifre*

---

**2003**  
fondazione di Labco

**2007**  
entrata in Italia

**150.000.000**  
esami all'anno

**15.000**  
medici consulenti

**6.000**  
professionisti

**14**  
paesi in cui opera

**160**  
laboratori

---

# INDICE

---

**1. NEOBONA: LA NUOVA GENERAZIONE DI NIPT**

**2. ALTERAZIONI CROMOSOMICHE STUDIATE**

**3. SCREENING PRENATALE**

**4. LABCO, ESPERTI IN DIAGNOSTICA PRENATALE**

**5. RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI**

---

*La nuova generazione  
di Diagnostica Prenatale  
Non Invasiva*



**neoBona®**  
*Certitude for you*

# 1 neoBona

*LABCO ha rivoluzionato la Diagnosi Prenatale, offrendo da sempre agli specialisti gli esami più innovativi e all'avanguardia. All'inizio del 2013 è stato il primo laboratorio a introdurre NIPT (test prenatali non invasivi) in Italia perché, grazie a una formazione medica specifica, fossero inseriti nella pratica clinica secondo le più rigorose linee guida internazionali. Labco è anche il laboratorio che in Europa ha più esperienza nel settore della Diagnosi Prenatale.*

*Oggi, l'impegno di LABCO per l'innovazione e l'eccellenza ha permesso di sfruttare la tecnologia di ultima generazione per offrire **neoBona**, il test NIPT che consente un'analisi genetica più completa, accurata e sensibile. Questa innovazione tecnologica è stata sviluppata da ILLUMINA, leader mondiale nel sequenziamento del DNA, in collaborazione con esperti LABCO nella Diagnosi Prenatale, per sviluppare una tecnologia che attualmente LABCO offre in esclusiva.*

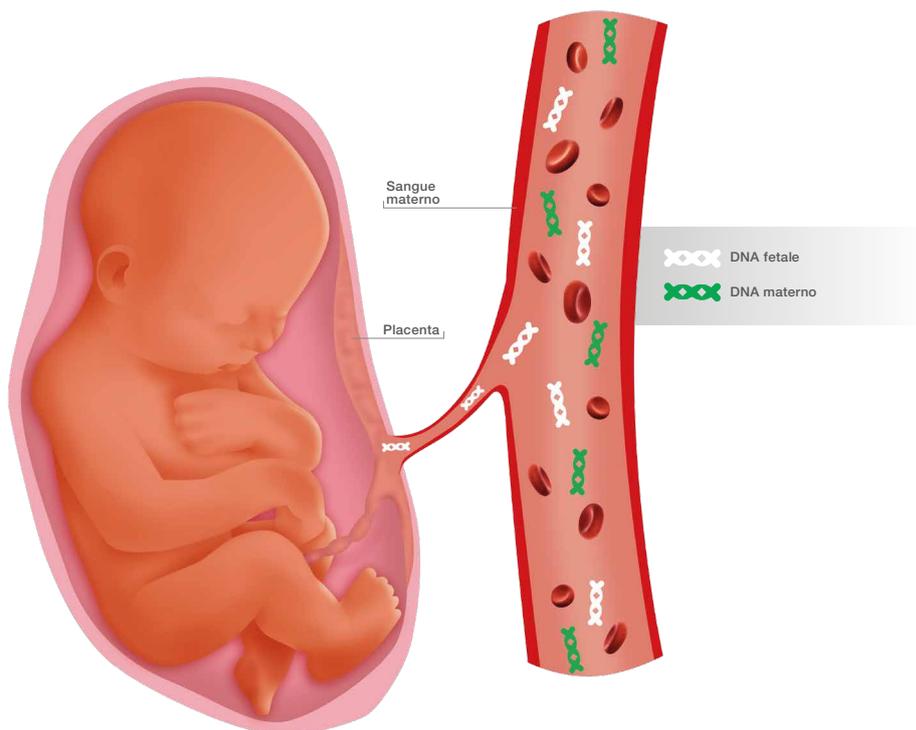
## DNA libero

Nel 1997 il gruppo di ricerca del prof. Dennis Lo diede avvio allo sviluppo del «test prenatale non invasivo», pubblicando su *The Lancet* il suo studio in cui si dimostrava l'evidenza della presenza di frammenti di DNA libero nel flusso sanguigno delle donne in gravidanza, provenienti sia dalla madre che dal feto.

Il DNA libero consta di materiale genetico frammentato di lunghezza inferiore a 200 paia di basi. Il DNA libero di origine materna proviene da cellule apoptotiche di varia origine tissutale, mentre il DNA libero fetale proviene

principalmente dalle cellule apoptotiche del trofoblasto che formano la placenta.

Come è logico supporre, la concentrazione di DNA libero fetale è di gran lunga inferiore a quella del DNA libero materno. Per questo motivo sono trascorsi circa 15 anni prima che i progressi della tecnologia di sequenziamento del DNA permettessero di superare questo limite e rendessero possibile oggi rilevare le alterazioni cromosomiche fetali da un campione di sangue materno.



## neoBona

È la nuova generazione di test prenatale non invasivo, sviluppato integrando le più recenti tecnologie e l'esperienza di LABCO, leader europeo nella Diagnostica Prenatale. L'analisi viene realizzata su un campione di sangue materno tramite sequenziamento massivo parallelo con letture di tipo *paired-end* (o letture accoppiate) invece di letture *single-end*, il che **migliora l'accuratezza nel differenziare il DNA di origine fetale da quello di origine materna.**

Il test **neoBona** si avvale di questa nuova tecnologia per determinare la frazione di DNA libero fetale e rilevare il rischio di eventuali anomalie cromosomiche nel feto.

In caso di risultato di alto rischio, LABCO mette a disposizione tutta la sua esperienza e la possibilità di fornire una consulenza genetica personalizzata alla

paziente. Se la paziente decide di sottoporsi ad amnio o villocentesi, LABCO offre gratuitamente l'analisi del campione prelevato con indagine invasiva.

**neoBona** è il NIPT esclusivo di **ultima generazione** che integra la tecnologia del leader mondiale nel sequenziamento di DNA e l'**esperienza** del leader europeo nella diagnosi prenatale.



Per rendere lo screening prenatale più vicino alle esigenze di ogni singola paziente, sono stati messi a punto tre tipi di test:

In caso di **gravidanza singola o gemellare**

- **neoBona:** analisi dei cromosomi 21, 18, 13 con la possibilità di determinare il sesso del feto.

In caso di gravidanza gemellare se si seleziona l'opzione "Sesso fetale", si determina la presenza del cromosoma Y che, se rilevato, consente di accertare che almeno uno dei due feti è un maschio. Non analizza alterazioni nei cromosomi sessuali.

In caso di **gravidanza singola**

- **neoBona Advanced:** analisi dei cromosomi 21, 18, 13 e analisi dei cromosomi sessuali (X, Y).
- **neoBona Advanced+:** analisi dei cromosomi 21, 18, 13, X e Y, analisi dei cromosomi 9 e 16 e un pannello di microdelezioni tra cui le responsabili delle Sindromi di DiGeorge, di Angelman, di Prader-Willi, da delezione 1p36, di Wolf-Hirschhorn e del Cri-du-chat.



## ***L'importanza della Frazione Fetale***

---

La **frazione di DNA libero fetale** è un parametro essenziale per garantire la precisione dell'analisi. Qualsiasi test NIPT richiede una frazione fetale minima per fornire un risultato preciso e, proprio per questo motivo, è fondamentale il metodo utilizzato per la determinazione di questo parametro. Campioni che presentano una bassa frazione fetale possono dar luogo a falsi negativi.

Le tecniche attualmente utilizzate per determinare la frazione fetale sono la presenza del cromosoma Y, la rilevazione di sequenze altamente polimorfiche e di marcatori di metilazione. Queste tecniche presentano dei limiti, risultando applicabili solo a gravidanze con feto di sesso maschile o necessitando di

approfondimenti. **La determinazione della frazione fetale tramite la lunghezza dei frammenti di DNA libero** utilizzata da **neoBona** è il procedimento più preciso che assicura **maggior affidabilità del risultato**.

Grazie agli alti indici di performance e sensibilità, **neoBona** consente di ridurre significativamente il numero di campioni per i quali non è possibile fornire un risultato a causa della bassa concentrazione di DNA libero fetale. Questo, aggiunto all'elevato grado di automazione, permette di accorciare notevolmente i tempi di consegna dei risultati.



## A chi è indicato il test neoBona?

**neoBona** è ad oggi il test più efficace per rilevare il rischio delle anomalie cromosomiche più comuni in gravidanza, senza rischi per la madre e per il feto. Garantisce un'elevata accuratezza nei risultati poiché quantifica la frazione di DNA libero fetale.

Utilizzato nella popolazione generale, **neoBona** garantisce una sensibilità e specificità decisamente superiori a quelle dello screening combinato, riducendo drasticamente i falsi positivi.

Il test è raccomandato alle donne incinte a partire dalla **10ª settimana di gestazione**, per:

- Gravidanza singola
- Gravidanza gemellare
- Gravidanza sia singola sia gemellare ottenuta tramite riproduzione assistita, inclusa la Fecondazione In Vitro da ovidonazione.





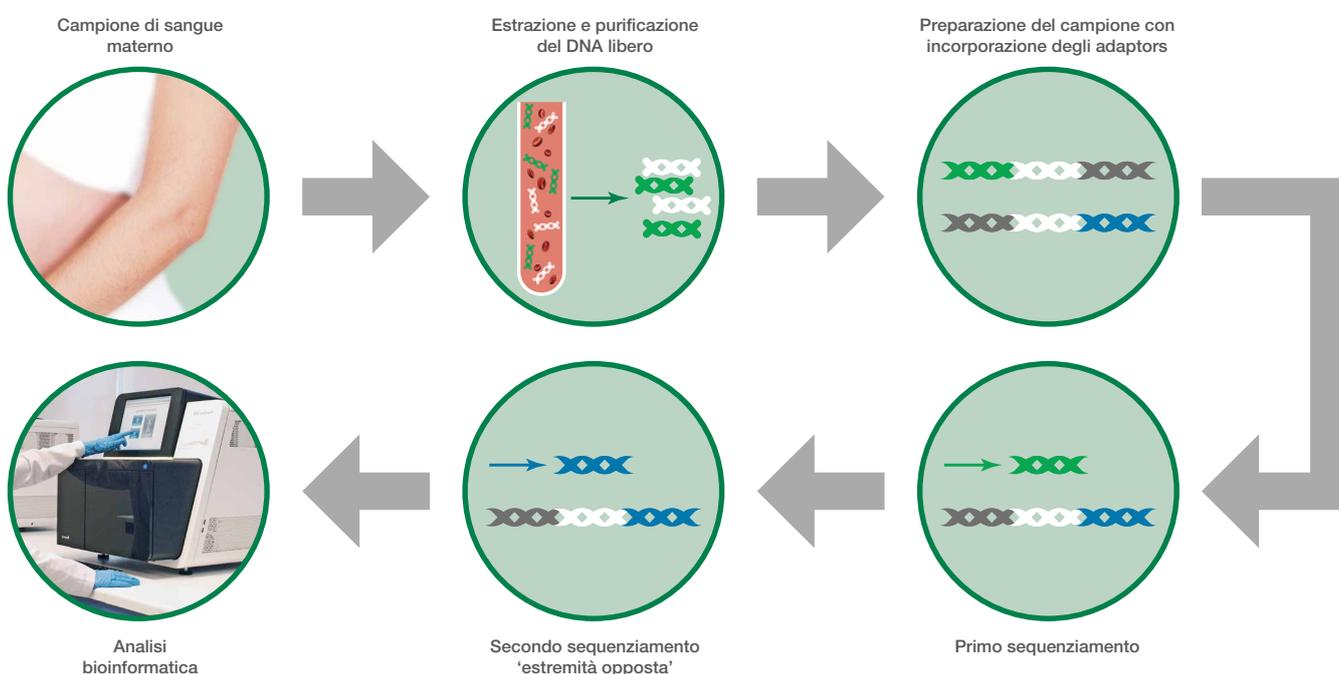
## Unione di Esperienza e Tecnologia

Il progresso della diagnosi prenatale non invasiva è da sempre legato all'innovazione tecnologica, il cui sviluppo consente uno studio più approfondito del DNA. La tecnologia di sequenziamento massivo non è stata progettata esclusivamente per l'applicazione nella diagnosi prenatale non invasiva e, per questo motivo, è di rilevante importanza la sua applicazione finalizzata in caso di NIPT. Ritenendo fondamentale questo processo di finalizzazione, **LABCO ha collaborato con ILLUMINA per sviluppare una tecnologia che rendesse più efficace l'analisi del DNA libero fetale.**

L'integrazione del **sequenziamento *paired-end*** permette un sequenziamento ad alto rendimento del DNA libero con una **precisione maggiore rispetto al sequenziamento convenzionale**, conferendo a **neoBona** un valore aggiunto rispetto alla maggior parte dei test disponibili.



**neoBona** ha così rivoluzionato i test prenatali non invasivi, garantendo allo specialista la massima affidabilità possibile.





## Vantaggi rispetto ad altre tecniche

### • CERTEZZA

**neoBona** fornisce una precisa analisi del rischio di anomalie cromosomiche nel feto, in completa sicurezza per la madre e il nascituro.

### • TECNOLOGIA DI ULTIMA GENERAZIONE

**neoBona** utilizza la **tecnologia d'avanguardia sviluppata da Illumina**, leader mondiale nell'analisi del DNA, che ha lavorato a stretto contatto con LABCO per integrare tecnologia e competenze cliniche e di laboratorio del gruppo. Il risultato è un test prenatale non invasivo di nuova generazione, che include la determinazione della frazione fetale per una maggiore precisione del risultato.

### • FRAZIONE FETALE

A differenza di altri test prenatali, **neoBona** misura e segnala la frazione di DNA fetale nel campione, garantendo l'**affidabilità del risultato** finale.

### • CONSULENZA GENETICA

**neoBona** è l'unico test prenatale disponibile che ha il sostegno del vasto team di **oltre 600 medici ed esperti di genetica del gruppo LABCO**, a tua disposizione per offrirti una consulenza genetica completa.

### • SEMPRE VICINO A TE

LABCO è l'unico laboratorio che dispone della **più grande rete di centri di raccolta** in Europa, per essere sempre dove hai bisogno.

### • MASSIMA ESPERIENZA

LABCO è leader europeo nella diagnostica prenatale, con più di **500.000 test di diagnosi prenatale** effettuati. **neoBona** è il risultato di questa esperienza maturata per oltre 10 anni.

### • MASSIMA PRECISIONE

Lo screening tradizionale del primo trimestre consiste nell'interpretazione statistica integrata di alcuni parametri biochimici ed ecografici e fornisce un indice di rischio statistico che è meno affidabile di **neoBona**, in quanto non si basa sullo studio del DNA fetale. Inoltre, la **tecnologia di sequenziamento paired-end** migliora notevolmente la resa rispetto al sequenziamento convenzionale.

### • MASSIMA SPECIFICITÀ

La specificità del test di screening tradizionale è del 95% con un 5% di falsi positivi: ciò significa che su 100 sani, 5 feti sono classificati come positivi e sottoposti a procedure invasive che mettono in pericolo madre e feto. **neoBona**, invece, ha una specificità maggiore, con un tasso di falsi positivi **inferiore allo 0,1%**, consentendo così di evitare un gran numero di approfondimenti invasivi non necessari.

### • MASSIMA SENSIBILITÀ

La sensibilità del test di screening tradizionale è pari al 90%: ciò significa che su 100 feti con sindrome di Down, tale screening non rileva 10 casi. La sensibilità di **neoBona** è, invece, **superiore al 99%**: il test consente un'accuratezza del risultato nettamente maggiore.

#### SCREENING CONVENZIONALE



#### neoBona





# 2

## ALTERAZIONI CROMOSOMICHE STUDIATE

*Lo screening combinato è stato sviluppato per l'analisi delle anomalie cromosomiche più comuni durante la gravidanza; attualmente gli avanzamenti tecnologici permettono di studiare un numero maggiore di anomalie cromosomiche. Il test **neoBona** si propone di aiutare lo specialista nella pratica clinica in ogni situazione, offrendo varie opzioni per soddisfare le esigenze sia dello specialista che della paziente, con la massima precisione e affidabilità.*

# Anomalie cromosomiche comuni

---

## Aneuploidie autosomiche

Gli esseri umani hanno 23 paia di cromosomi, 22 coppie di autosomi e una coppia di cromosomi sessuali. Qualsiasi variazione nel numero di cromosomi è in grado di produrre disturbi fisici, mentali e talvolta anche alterazioni incompatibili con la vita.

- La trisomia 21 o **sindrome di Down** è la trisomia più comune al momento della nascita. La sua comparsa è strettamente correlata all'età materna, presentando la più alta incidenza nelle donne di età avanzata. Nella maggior parte dei casi è causata da una copia addizionale del cromosoma 21, ma talvolta può verificarsi anche se parte del materiale genetico del cromosoma 21 si unisce ad un altro cromosoma (traslocazione). La sindrome di Down è associata a disabilità intellettuali da lievi a moderate, malformazioni intestinali e difetti cardiaci congeniti. Si stima che la trisomia 21 sia presente in 1 su 740 neonati.
- La trisomia 18 o **sindrome di Edwards** è poco comune e ha un alto tasso di aborto spontaneo. Si manifesta più frequentemente in donne di età avanzata. Generalmente questa trisomia si verifica a causa di un errore casuale (non disgiunzione) nel processo di sviluppo di ovuli o spermatozoi, ma, in

una minoranza di casi, può verificarsi per traslocazione di parte del materiale genetico del cromosoma 18 ad un altro cromosoma. In un numero molto limitato di casi, il feto può presentare la trisomia 18 solo in alcune cellule del corpo (mosaicismo). I feti con trisomia 18 spesso hanno ritardo nella crescita intrauterina e, a termine, presentano un basso peso alla nascita. I bambini nati con trisomia 18 sono spesso affetti da problemi cardiaci congeniti e da altre condizioni mediche, con una conseguente riduzione dell'aspettativa di vita. Si stima che circa 1 su 5.000 neonati soffra di questa malattia.

- La trisomia 13 o **sindrome di Patau** è correlata ad un alto tasso di aborto spontaneo. Generalmente questa trisomia è legata a un errore casuale (non disgiunzione) nella formazione di ovuli o spermatozoi, ma in una piccola percentuale di casi può verificarsi per la traslocazione del materiale genetico dal cromosoma 13 ad un altro cromosoma. In un numero di casi molto basso, il feto può presentare trisomia 13 solo in alcune cellule dell'organismo (mosaicismo). I bambini nati con trisomia 13 sono affetti spesso da gravi difetti cardiaci congeniti e altre condizioni mediche. La sopravvivenza oltre un anno è rara. Si stima che circa 1 su 16.000 neonati presenti la trisomia 13.



## Aneuploidie dei cromosomi sessuali

Le aneuploidie dei cromosomi sessuali consistono nel guadagno o nella perdita di un cromosoma sessuale, X o Y completo, rispetto alla condizione normale. Le aneuploidie dei cromosomi sessuali hanno un'elevata variabilità fenotipica nei diversi individui, che possono presentare da nessun sintomo a sintomi lievi o moderati.

In questo tipo di alterazioni è frequente la comparsa di mosaicismi, ovvero l'alterazione riguarda solo parte delle cellule fetali, e in questi casi i sintomi possono essere più lievi. Inoltre è frequente che la placenta presenti informazioni genetiche diverse da quelle del feto, il che significa che le alterazioni possono apparire nella placenta, senza che il feto sia interessato (mosaicismo confinato alla placenta) o essere presenti nel feto e non nella placenta (mosaicismo fetale). Pertanto, in caso di un risultato positivo in questo tipo di aneuploidie, si raccomanda una consulenza genetica, per capire le implicazioni cliniche del risultato prima di valutare l'esigenza di indagini invasive, che possono rappresentare un rischio per il feto.

### • Aneuploidie dei cromosomi sessuali che colpiscono il genere femminile:

La monosomia del cromosoma X o **Sindrome di Turner (45, X)** è causata dall'assenza della seconda copia del cromosoma X.

Le donne affette da sindrome di Turner spesso hanno problemi di fertilità, con lievi



difficoltà di apprendimento. Si stima che circa 1 su 2.000 neonate presenti la monosomia del cromosoma X.

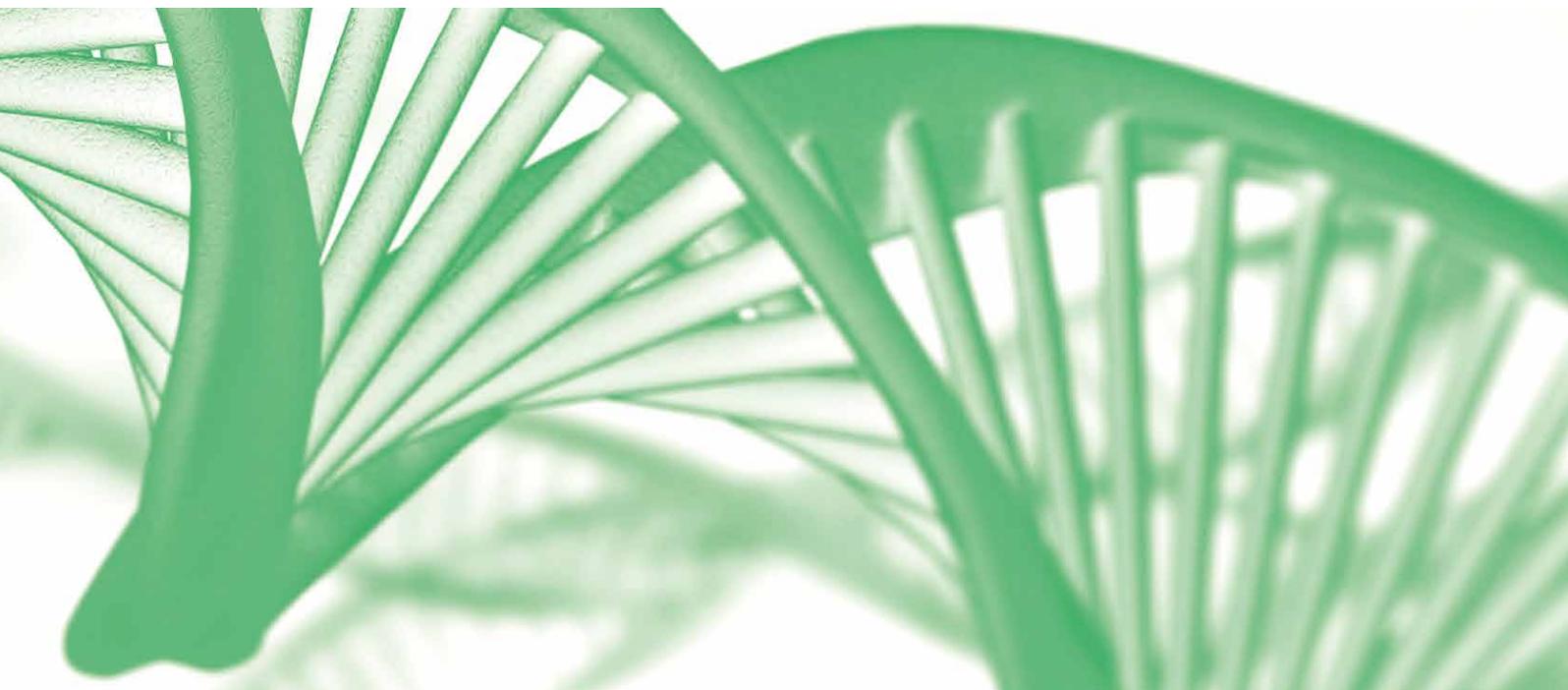
La **Trisomia del Cromosoma X (47, XXX)** è causata dalla presenza di una copia extra del cromosoma X. Le donne con questa condizione di solito possono svolgere una vita normale; si stima venga diagnosticato solo il 10% dei casi di trisomia X. Talvolta possono presentare ritardo mentale o del linguaggio. Si stima che circa 1 su 1.000 neonate presenti la Trisomia del Cromosoma X.

### • Aneuploidie dei cromosomi sessuali che interessano il genere maschile:

La **Sindrome di Klinefelter (47, XXY)** colpisce i maschi che hanno una copia in più del cromosoma X. I maschi con la sindrome di Klinefelter spesso hanno problemi di sviluppo sessuale dovuti a bassi livelli di testosterone, hanno difficoltà di apprendimento che variano da lievi a moderate. Si stima che circa 1 su 1.000 neonati presenti questa malattia.



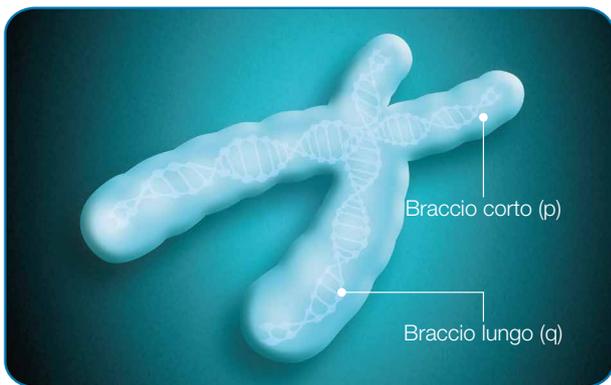
La **Sindrome di Jacobs (47, XYY)** colpisce i maschi che hanno una copia extra del cromosoma Y. I maschi con la sindrome di Jacobs hanno uno sviluppo sessuale normale, anche se hanno difficoltà di apprendimento. Si stima che circa 1 su 1.000 neonati abbia questa malattia.



# Microdelezioni e altre Trisomie

## Microdelezioni

Le microdelezioni sono anomalie cromosomiche legate alla perdita di una piccola parte del materiale cromosomico. Generalmente non sono rilevate dalle tecniche convenzionali e possono verificarsi in qualsiasi coppia di cromosomi. A differenza delle aneuploidie numeriche, l'incidenza delle microdelezioni non aumenta con l'età materna. Le microdelezioni studiate sono:



- La delezione 22q11.2 o **Sindrome di DiGeorge**, che ha origine come conseguenza della perdita di materiale genetico dal braccio lungo del cromosoma 22. È un'alterazione compatibile con la vita, anche se i bambini con questa sindrome possono soffrire varie affezioni, che vanno da problemi cardiaci, a immunologici, respiratori o di ritardo cognitivo. Si stima che circa 1 su 4.000 bambini neonati presenti questa patologia.
- Le microdelezioni in 15q11, che sono associate a due sindromi, la Sindrome di Prader-Willi e la Sindrome di Angelman. La **Sindrome di Prader-Willi** è presente quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine paterna ed è caratterizzata da un ritardo cognitivo mentale da lieve a moderato e da un alterato sviluppo fisico. Si stima che circa 1 su 12.000 neonati presenti questa patologia. La **Sindrome di Angelman** si manifesta quando la microdelezione si verifica nel materiale genetico di origine materna: è caratterizzata da ritardo cognitivo moderato e presenta di solito episodi di epilessia. Si stima che circa 1 su 15.000 neonati presenti questa malattia.
- La microdelezione 1p36 o Sindrome da delezione 1p36 colpisce entrambi i sessi allo stesso modo ed è caratterizzata da ritardi nello sviluppo, alterazioni fisiche e disabilità intellettiva variabili. Si stima che circa 1 su 10.000 neonati presenti questa patologia.

- La microdelezione 4p- o **Sindrome di Wolf-Hirschhorn** è caratterizzata da grave ritardo nello sviluppo, che impedisce agli individui colpiti di essere autosufficienti. Nella maggior parte dei casi si osservano difetti strutturali del sistema nervoso centrale e difetti cardiaci congeniti; gli individui affetti spesso soffrono di convulsioni. Si stima che circa 1 ogni 15.000 neonati presenti questa patologia.
- La microdelezione 5p- o **Sindrome del Cri-du-chat** si caratterizza per il tipico suono del pianto dei bambini con questa patologia, simile al miagolio di un gatto. Gli individui affetti hanno ritardo nella crescita, varie complicanze mediche e disabilità intellettiva. La diagnosi precoce può essere di aiuto per una migliore qualità di vita. Circa 1 su 35.000 neonati presenta questa alterazione e la massima incidenza è nelle ragazze.

## Altri trisomie meno comuni

La **Trisomia 9** è una rara anomalia all'origine di un elevato tasso di aborti spontanei, nella maggior parte dei casi, durante il primo trimestre. I bambini nati con trisomia 9 di solito presentano difetti cardiaci congeniti e altre condizioni mediche gravi.

La **Trisomia 16** non è considerata compatibile con la vita ed è la trisomia cromosomica più frequente negli aborti spontanei del primo trimestre.







# 3

## SCREENING PRENATALE

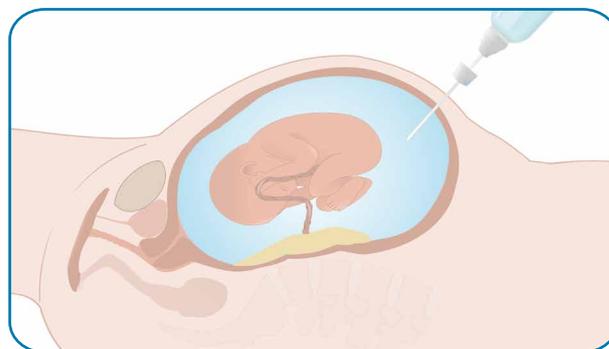
*Lo screening prenatale è stato introdotto nei primi anni '70, con il fine di individuare le gravidanze ad alto rischio di anomalie cromosomiche. A quel tempo le limitazioni tecniche permettevano di rilevare solo una piccola percentuale di gravidanze con alterazioni cromosomiche, tra cui principalmente la sindrome di Down e la Sindrome di Edwards. Nel 1992 il **professor Kypros H. Nicolaides** ha introdotto la misura della traslucenza nucale combinata allo screening biochimico, che ad oggi ha consentito di raggiungere una detection rate di circa il 90%, con il 5% di falsi positivi.*

# Screening prenatale

Lo screening prenatale realizzato finora è lo screening combinato o tri-test che combina l'età della madre con parametri biochimici e ecografici. L'algoritmo integra  $\beta$ -HCG (Gonadotropina corionica umana), PAPP-A (Proteina plasmatica associata alla gravidanza) e traslucenza nucale, fornendo un indice statistico di rischio che indica la probabilità che il feto presenti un'anomalia cromosomica comune, come la sindrome di Down (T21) o la sindrome di Edwards (T18). Allo stato attuale si considera un risultato di rischio elevato quando la probabilità che il feto presenti questa alterazione cromosomica è compresa tra 1/250 e 1/270. Si tratta di test di screening e non diagnostici.

Nei casi in cui il risultato dello screening combinato sia

riferibile a rischio elevato, il medico e la paziente devono valutare se realizzare un test diagnostico, per il quale è necessario ottenere un campione di tessuto fetale per mezzo di procedure invasive.



## Metodiche invasive

Per le analisi di valore diagnostico è necessario ottenere un campione di tessuto fetale che permetta di effettuare test di genetica e citogenetica. Il campione può essere estratto da villi coriali, liquido amniotico o sangue fetale. Il prelievo di questi campioni viene eseguito in momenti diversi della gravidanza e il rischio associato a ogni procedura è diverso.

Il **prelievo dei villi coriali** permette di ottenere un campione di cellule del trofoblasto ed è eseguito tra la 10a e la 13a settimana di gestazione (primo trimestre); comporta un rischio di perdita fetale che varia tra 1,5% e 3% a seconda della tecnica utilizzata (tecnica transaddominale vs. transcervicale).

L'**amniocentesi** si realizza tra la 14a e la 17a settimana con il fine di ottenere un campione di liquido amniotico da puntura addominale sotto guida ecografica. È stata sviluppata negli anni '50 ed è la tecnica con il più basso tasso di perdita fetale (<1%).

La **cordocentesi** consiste nell'ottenere sangue fetale e richiede la puntura del cordone ombelicale sotto guida ecografica. Si realizza a partire dalla 19a settimana di gestazione ed è la procedura meno usata, avendo un tasso di perdita fetale di circa il 2%.

	Tipo di campione	Settimane di gestazione	Tasso di aborto
<b>Biopsia dei villi coriali</b>	Cellule del trofoblasto	10 a 13	2%
<b>Amniocentesi</b>	Liquido amniotico	14 a 17	1%
<b>Cordocentesi</b>	Sangue fetale	A partire dalla 19	2%

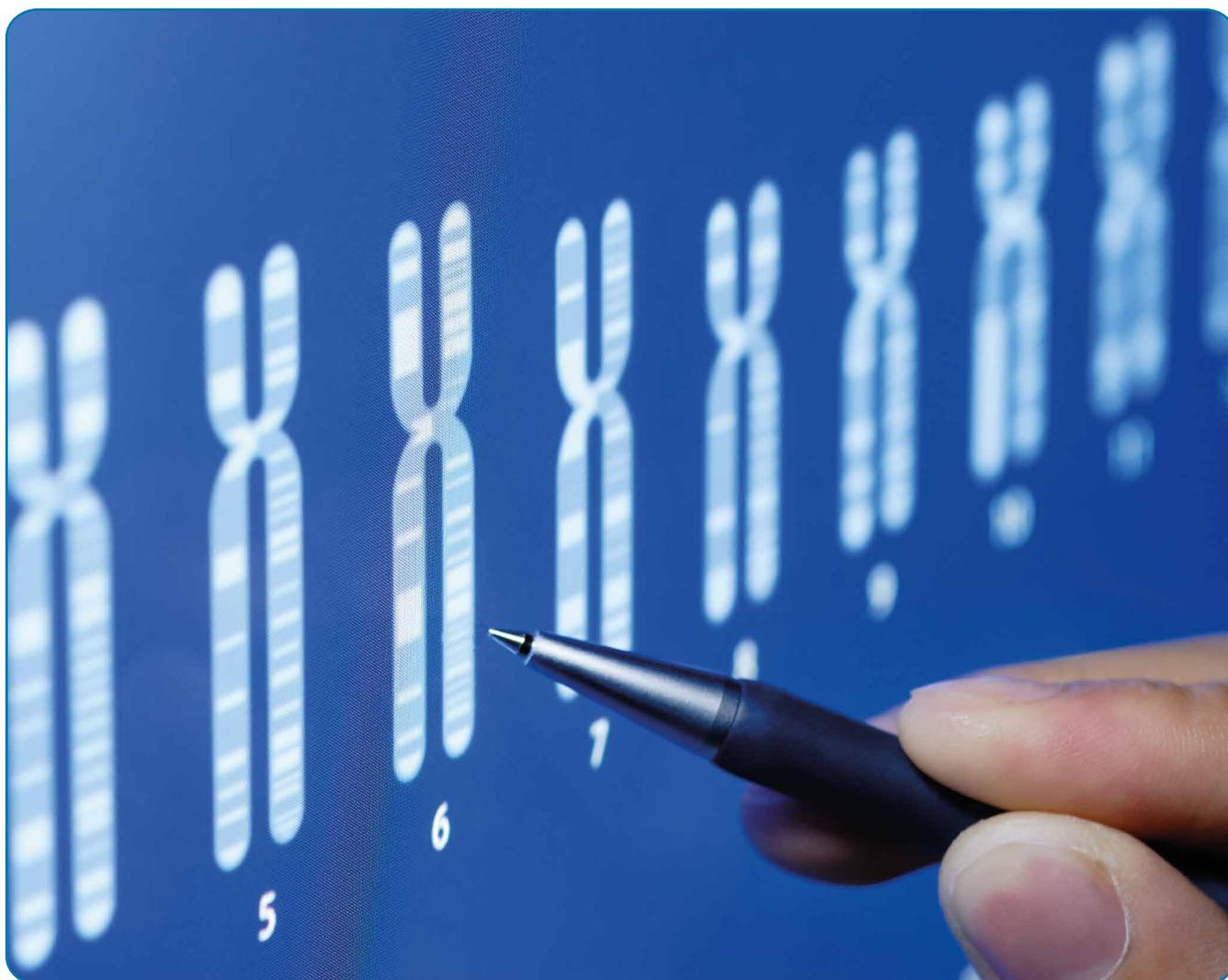
## Test Diagnostici

Esistono diversi tipi di test diagnostici che possono essere effettuati a partire da campioni ottenuti con tecniche invasive, tutti disponibili grazie a LABCO:

- **Cariotipo:** è lo studio morfologico dei cromosomi presenti nelle cellule, che consente di rilevare la presenza o l'assenza di un determinato cromosoma. Questo studio richiede la messa a punto di una coltura cellulare per ottenere un numero adeguato di cellule in fase mitotica; richiede 10-15 giorni.
- **QF-PCR** (*Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction*) permette la rapida diagnosi di comuni anomalie cromosomiche, rilevando anomalie cromosomiche numeriche dei cromosomi 21, 18, 13, X e Y eseguendo PCR Quantitativa fluorescente. In situazioni di urgenza i risultati possono essere ottenuti in poche ore; in circostanze normali si ottengono dopo 48 ore.

- **FISH** (*Fluorescence in situ hybridization*): rileva anomalie cromosomiche numeriche nei cromosomi 21, 18, 13, X e Y mediante marcatura del DNA con sonde fluorescenti.

- **Array CGH o cariotipo molecolare** (*Array-based Comparative Genomic Hybridization*): fornisce maggiori informazioni che consentono il rilevamento di alterazioni genetiche e cromosomiche responsabili di oltre 100 sindromi congenite, che si manifestano con malformazioni e/o ritardo mentale con diversi livelli di gravità. Studia il genoma completo con una risoluzione di 1Mb (10 volte superiore all'analisi citogenetica convenzionale), arrivando a 60kb (più di 100 volte superiore) nelle regioni specifiche coinvolte nei difetti congeniti. Il risultato è disponibile in 7 giorni.





# 4

## LABCO, ESPERTI NELLA DIAGNOSTICA PRENATALE

*LABCO Quality Diagnostics è il **più grande gruppo europeo di servizi di diagnostica medica**, specializzato nella gestione di laboratori di analisi cliniche e biologiche, con oltre 10 anni di esperienza.*

*La società opera al servizio dei pazienti, dei medici, delle assicurazioni, degli ospedali, delle aziende, dei laboratori e di altre strutture pubbliche e private, con l'obiettivo finale di fornire informazioni di diagnostica ad alto valore per la cura del paziente in qualsiasi ambiente sanitario.*

*LABCO serve più di 25 milioni di pazienti ogni anno in più di 160 laboratori e oltre 150 ospedali in 14 paesi, soprattutto in Europa e in America Latina.*



## ***L'esperienza di LABCO nella Diagnostica Prenatale***

---

LABCO Quality Diagnostics si distingue per la sua esperienza nella Diagnostica Prenatale, con l'esecuzione di **più di 60.000 test di genetica molecolare** e **più di 14.000 test diagnostici prenatali ogni anno**. L'equipe medica vanta professionisti di alto prestigio, specialisti nella diagnosi prenatale non invasiva, nella diagnosi genetica preimpianto, nella genetica molecolare e nella genetica medica.

LABCO Quality Diagnostics dispone di **160 laboratori** in cui lavorano oltre 6.000 persone tra tecnici, biologi,

chimici e medici, attrezzati con le più moderne tecnologie dai lettori di array-CGH ai sequenziatori di ultima generazione.

LABCO ha aperto la strada all'uso clinico di metodi molecolari e alla diagnosi molecolare rapida di aneuploidie cromosomiche, avendo pubblicato i risultati e le indicazioni di oltre 43.000 test di **QF-PCR, tecnica sviluppata dal team** di esperti in diagnostica prenatale di LABCO.

## ***Un'équipe di professionisti al tuo servizio***

LABCO Quality Diagnostics si caratterizza per un efficiente sistema organizzativo che gestisce la qualità e la competenza della sua forza lavoro, composta da più di 6.000 persone, che eseguono, ogni giorno, oltre un milione di test di laboratorio.

L'assistenza e il supporto allo specialista costituiscono una priorità per la quale LABCO sviluppa strumenti e materiali destinati alla formazione di specialisti nelle diverse aree. LABCO collabora con lo specialista nel lavoro di promozione della salute, offrendo un servizio di

qualità e di prossimità, partecipando a programmi di ricerca epidemiologica e medica a livello locale, nazionale e internazionale.

La missione di LABCO è quella di offrire la migliore diagnostica clinica di laboratorio fornendo la massima qualità tecnica e umana garantite dall'alta qualità di tutti i laboratori accreditati e certificati in conformità alle norme ISO 9001, ISO 17025 e/o ISO 15189 e grazie all'alta qualificazione dei professionisti della rete.

## ***Tecnologia innovativa***

LABCO interpreta l'innovazione come strumento per migliorare continuamente i servizi offerti alla propria clientela, traducendola in nuove tecnologie applicate alla biologia molecolare e alla genetica, basandosi sulle piattaforme più avanzate di sequenziamento massivo del DNA che hanno rivoluzionato il concetto di prevenzione e trattamento personalizzato del paziente.

In LABCO l'esperienza e il know-how del team di esperti uniti all'integrazione delle tecnologie più avanzate, sempre con il sostegno e il supporto del leader europeo in diagnostica prenatale, forniscono gli strumenti diagnostici più all'avanguardia.





# 5

## RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- Alberry M, Maddocks D, Jones M, et al. Free fetal DNA in maternal plasma in anembryonic pregnancies: confirmation that the origin is the trophoblast. *Prenat Diagn* 2007; 27:415-8.
- Alfrevic Z, Mujezinovic F, Sundberg K. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2003, Issue 3. Art. No.: CD003252. DOI: 10.1002/14651858.CD003252.
- Bennett BM, Nakamura E. Amniocentesis. *British Medical Journal*. 1964;2(5402):136-137.
- Bianchi DW. Circulating fetal DNA: its origin and diagnostic potential-a review. *Placenta* 2004;25:A93-A101
- Bischoff FZ, Lewis DE, Simpson JL. Cell-free fetal DNA in maternal blood: kinetics, source and structure. *Hum Reprod Update* 2005;11:59-67.
- Borrell A, Armengol L, Casals E, Cirigliano V, Del Campo M, De La Chica R, Figueres F, Plaja A. Recomendaciones para la aplicación clínica de la detección de aneuploidías en ADN fetal libre en sangre materna. *Progresos de Obstetricia y Ginecología* 2015;58(4): 199-201.
- Cirigliano V, Voglino G, Canadas MP, et al. Rapid prenatal diagnosis of common chromosome aneuploidies by QF-PCR. Assessment on 18.000 consecutive clinical samples. *Mol Hum Reprod* 2004;10: 839-846.
- Estrada MD, coordinadora. Guillén M, Estrada MD, Iruetagoiena ML, Taboada J, López de Argumedo M, Lapuente JL, Gutiérrez MA, Feijas A, Cuntín LG, Gestoso JF, García AL, Cerdá T. Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las cromosomopatías fetales más frecuentes -principalmente Síndrome de Down- en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual. Madrid: Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Consumo. Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques de Catalunya; 2007. *Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, AATRM* núm. 2006/03. ISBN: 978-84-393-7888-4.
- Garcia-Posada R, Borobio V, Bennasar M, Illa M, Mula R, Serés A, Soler A, Sánchez A, Borrell A. Biopsia corial transcervical: guía práctica. *Diagn Prenat* 2012;23:2-10.
- Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. Grupo de trabajo de la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO). *Diagnóstico Prenatal* 2013;24(2):57-72.
- Iguaz Pascual F, Fernández de Miguel MA, Borque de Larrea L. Valoración de una reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa y fluorescente (QF-PCR) para el diagnóstico rápido de aneuploidías. *Rev Lab Clin*. 2009;2(4):169-177
- Kypros H. Nicolaidis. The 11-13+6 weeks scan. *Fetal Medicine Foundation*, London 2004.
- Lo YMD, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CWG, Wainscoat JS. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 1997; 350:485-487.
- Obstetricia y medicina materno-fetal. Luis Cabero Roura, D. Saldivar Rodriguez. Ed. Médica Panamericana, 2007 ISBN 8498350417, 9788498350418.
- Parra-Saavedra M, Cruz-Lemini M, Borobio V, Bennasar M, Goncé A, Martínez JM, Borrell A. Amniocentesis: guía práctica. *Diagn Prenat*. 2014;25(1):20-27.
- Pérez-Pedregosa J, Paredes Ros B, Calles Hernandez LC, Izquierdo López L, Cabrillo Rodríguez E, Hurtado Caballero IV, Cirigliano V. Cribado prenatal no invasivo de aneuploidías mediante análisis de ADN fetal en sangre materna. *Prog Obstet Ginecol*. 2015;58(3):113-117.
- Rodríguez M, Bustamante A, Perlado S, Trujillo MJ, Díaz J, Plaza J, et al. Diagnóstico prenatal no invasivo: presente y futuro de mano de las nuevas tecnologías. *Diagn Prenat*. 2012;23(2):67-75.
- Rodríguez-Santiago B, Armengol L. Tecnologías de secuenciación de nueva generación en diagnóstico genético pre- y postnatal. *Diagnóstico Prenat*. 2012; 23(2): 56-66.
- Wright D, Wright A, Nicolaidis KH. A unified approach to risk assessment for fetal aneuploidies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 45: 48-54.
- Yu SC, Chan KC, Zheng YW, Jiang P, Liao GJ, SunH, Akolekar R, Leung TY, Go AT, van Vugt JM, Minekawa R, Oudejans CB, Nicolaidis KH, Chiu RW, Lo YM. Size-based molecular diagnostics using plasma DNA for noninvasive prenatal testing. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2014; 111: 8583-8588.
- Zhong XY, Holzgreve W, Hahn S. Cell-free fetal DNA in the maternal circulation does not stem from the transplacental passage of fetal erythroblasts. *Mol Hum Reprod* 2002;8:864-70.

# neoBona<sup>®</sup>

*Certitude for you*

**CERTEZZA PER TE QUANDO PIÙ NE HAI BISOGNO**

**[www.neobona.it](http://www.neobona.it)**



**CAM**

CENTRO ANALISI MONZA

Informazioni e prenotazioni:

**039 2397.418**

**[neobona@cam-monza.com](mailto:neobona@cam-monza.com)**

Agrate Brianza | Barzanò | Binasco | Bresso | Brugherio | Burago di Molgora | Cambiogo | Carpiano | Carugate | Cernusco sul Naviglio  
Cesano Maderno | Cinisello Balsamo | Cusano Milanino | Desio | Lacchiarella | Lissone | Lurago d'Erba | Melegnano | Milano Argonne  
Milano Lambrate | Monza v.le Elvezia | Monza via Missori | Monza via Pisani | Paullo | Pieve Emanuele | San Maurizio al Lambro  
Seregno | Valmadrera | Villasanta

**[www.cam-monza.com](http://www.cam-monza.com)**

**LABCO**  
Quality Diagnostics