



SYNLAB

IL FUTURO È GIÀ QUI

Diagnostica genetica
per la vostra professione
quotidiana

GENETICA MEDICA

La medicina genetica è accessibile a tutti

Può essere proposta a una **singola persona**, a una coppia e/o a un'intera **famiglia**. La genetica medica valuta il rischio che una malattia, un tumore e/o una malformazione si verifichi o si ripresenti.



1 > PER LA SINGOLA PERSONA

2 > PER LA COPPIA

3 > PER LA FAMIGLIA

I test genetici sono uno degli strumenti più potenti per una diagnosi e un trattamento accurati.

LA MEDICINA
GENETICA è ora
accessibile a TUTTI!

IMPAZIENTI DI INIZIARE? > Scriveteci a genetics.ti.ch@synlab.com.

I test genetici sono un potente strumento di diagnosi e prevenzione

PREDISPOSIZIONI GENETICHE EREDITARIE

- ✓ Una storia familiare gravata da **tumori**, in particolare ad insorgenza precoce, come il carcinoma mammario e/o ovarico
- ✓ Il rischio di sviluppare una **malattia genetica** presente nella propria famiglia (ad esempio l'emocromatosi)
- ✓ Coppie e singole persone preoccupate di **trasmettere malattie genetiche** ai futuri figli

DIAGNOSI TARDIVA O POCO CHIARA

- ✓ La diagnosi è un problema rilevante per molte persone affette da **malattie rare**:
 - quasi la metà deve aspettare oltre un anno per ricevere una diagnosi corretta
 - tra queste, 1 persona su 5 aspetta più di 5 anni
 - 1 su 8 più di 10 anni
- ✓ L'impiego di pannelli genetici per la diagnosi può abbreviare l'odissea diagnostica
- ✓ Una diagnosi appropriata per una **condizione in precedenza non correttamente diagnosticata**

DIFETTI GENETICI RARI E COMUNI

- ✓ **Sintomi o segni clinici in un neonato**, suggestivi di una possibile malattia monogenica severa
- ✓ Coppie affette da **disordini della riproduzione** (infertilità maschile o femminile, aborto spontaneo ripetuto)

MEDICINA DEL FUTURO, ACCESSIBILE GIÀ OGGI

Per tutte le branche della medicina

Fino a poco tempo fa la diagnostica genetica era considerata uno strumento esotico per il futuro, riservato solo alle università e agli istituti di ricerca. Oggi, invece, **i test genetici sono saldamente integrati nella diagnostica di routine**, sia per **condizioni comuni** relativamente «semplici» (emocromatosi, intolleranza primaria al lattosio) sia per la **vasta gamma di malattie monogeniche** in tutte le branche della medicina. Tecnologia all'avanguardia, consulenza e supporto di esperti sono disponibili per medici e specialisti in tutto il mondo.

IL POTERE NELLE VOSTRE MANI

Perché i test genetici?

I test genetici sono diventati uno dei più potenti strumenti a disposizione degli operatori sanitari. Forniscono **diagnosi accurate, risultati azionabili e portano chiarezza in tutte le specialità mediche**. I test genetici sono uno strumento fondamentale e di routine per la diagnosi e per identificare le opzioni di trattamento più adatte per i vostri pazienti e i loro parenti. Ecco cosa sono in grado di fare.

| | | |
|---|---|--|
| 1 | DETERMINARE O ESCLUDERE LA DIAGNOSI DI UNA MALATTIA GENETICA | ad es. febbre mediterranea familiare (MEFV) |
| 2 | IDENTIFICARE UNA RARA MALATTIA EREDITARIA IN UN PAZIENTE | ad es. sindrome di Ehlers-Danlos (pannello genetico) |
| 3 | FORNIRE INFORMAZIONI PROGNOSTICHE | ad es. trombofilia ereditaria (fattore V di Leiden, fattore II) |
| 4 | IDENTIFICARE INDIVIDUI SANI A RISCHIO DI SVILUPPARE MALATTIE SEVERE | ad es. aritmia cardiaca ereditaria (ampi pannelli genetici) |
| 5 | DETERMINARE IL MIGLIOR TRATTAMENTO E/O SORVEGLIANZA PER I PAZIENTI | ad es. cancro pancreatico familiare (pannello genetico) |
| 6 | IDENTIFICARE ALTRI MEMBRI DELLA FAMIGLIA A RISCHIO DI SVILUPPARE LA MALATTIA | ad es. cancro coloretale ereditario non poliposico / sindrome di Lynch (pannello genetico) |
| 7 | DETERMINARE IL RISCHIO DI TRASMETTERE UNA MALATTIA GENETICA AI FUTURI FIGLI | ad es. sindrome dell'X fragile (FMR1) |
| 8 | CONSENTIRE LA SCELTA RIPRODUTTIVA TRAMITE TEST DEL PORTATORE, TEST PREIMPIANTO O DIAGNOSI PRENATALE | ad es. beta-talassemia (HBB) |



STORIE
DAI NOSTRI
LABORATORI

CASO DI STUDIO 1 QUALSIASI TEST

Mark (47 anni) ha **sofferto di epistassi fin da adolescente**, con teleangectasia cutanea della mucosa nasale. Ha avuto angiomi cutanei diffusi a livello del viso, un'embolia polmonare a 40 anni ed è stato **in trattamento per l'ipertensione arteriosa**. Anche la madre di 70 anni, che recentemente ha subito un ictus, ha una lunga storia di episodi sporadici di epistassi.

Il suo internista richiede **test genetici per confermare o escludere la malattia di Rendu-Osler** (teleangectasia emorragica ereditaria, HHT). **L'analisi di un pannello di 4 geni rivela una variante nel gene ACVRL1 che causa la malattia, confermando la diagnosi di HHT di tipo 2**. La stessa variante viene identificata nella madre di Mark, in accordo con la trasmissione dominante dell'HHT2.

Sulla base della diagnosi confermata, la famiglia può ora essere seguita secondo le linee guida internazionali per il trattamento dell'HHT.

” STORIE DAI NOSTRI LABORATORI

CASO DI STUDIO 2 IN QUALSIASI LUOGO

Antonia, 31 anni, viene ricoverata al pronto soccorso per la **rianimazione dopo un episodio di pre-morte**. Suo zio è morto giovane per un simile episodio. Antonia ha un figlio di 8 anni. Il cardiologo osserva l'alta statura e l'aracnodattilia di Antonia e richiede i **test del pannello NGS per la sindrome di Marfan e altre sindromi correlate**.

Viene rilevata una variante patogenetica nel gene **FBN1**, che conferma la diagnosi di **sindrome di Marfan autosomica dominante**, consentendo un follow-up personalizzato e un regime di prevenzione.

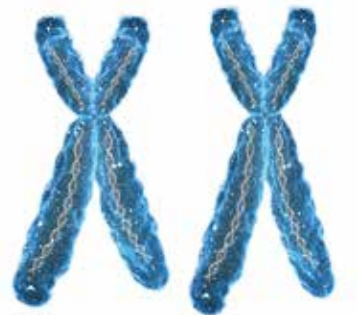
Il risultato positivo del test genetico **fornisce una diagnosi accurata** e apre la strada alla **consulenza genetica e a test genetici mirati per il figlio di Antonia e per i parenti a rischio**, consentendo misure azionabili per una malattia potenzialmente fatale e scelte riproduttive informate, compresa la possibilità di diagnosi preimpianto o prenatale.

CHE COSA SONO I TEST GENETICI?

I test genetici aiutano a identificare o escludere specifiche condizioni genetiche, dalle malattie comuni a quelle ultrarare.

I test genetici **comprendono test cromosomici**, quali cariotipizzazione o analisi microarray, test biochimici, in particolare per errori congeniti del metabolismo, e il tema attuale: **test genetici molecolari** (o «DNA»). Questi test impiegano tecnologie multiple per determinare la sequenza e l'organizzazione di regioni specificamente mirate, ovvero quel 2% circa del genoma umano che effettivamente codifica i geni. Il test specifico da utilizzare viene selezionato in base al contesto clinico e al quesito clinico, che si debba analizzare un singolo nucleotide (ad es. per l'anemia falciforme), un gene (fibrosi cistica) o l'intero esoma (sindromi neurologiche complesse). L'obiettivo è sempre lo stesso: **applicare la tecnologia per fornire a medici e pazienti diagnostica e risultati accurati, pertinenti ed economicamente convenienti**.

I test genetici possono fornire a medici e pazienti diagnostica e risultati accurati, pertinenti ed economicamente convenienti.



→ Un **portafoglio genetico** per tutte le specialità mediche



CARDIOLOGIA
DERMATOLOGIA
OTORINOLARINGOIATRIA
ENDOCRINOLOGIA
GASTROENTEROLOGIA
GINECOLOGIA
EMATOLOGIA
IMMUNOLOGIA
MEDICINA INTERNA
MALFORMAZIONI
MALATTIE METABOLICHE
MALATTIE MITOCONDRIALI
NEFROLOGIA
NEUROLOGIA
ONCOLOGIA
OFTALMOLOGIA
PEDIATRIA
PNEUMOLOGIA
REUMATOLOGIA

COME INIZIARE CON I TEST GENETICI?

Supporto di esperti disponibile in tutto il mondo

Gli esperti di genetica di SYNLAB sono a disposizione per assistere e guidare i professionisti sanitari nel complesso mondo dei test genetici medici.

SYNLAB non fornisce soltanto test genetici all'avanguardia, ma anche un servizio a 360°, dalla consultazione e dal supporto per medici di medicina generale e specialisti, alla consulenza genetica per i pazienti fino al supporto e al follow-up per gli altri membri della famiglia. Se ci affidiamo ai nostri esperti e consulenti e alla rete globale di laboratori per garantire un **processo semplice ed efficiente**, dal quesito al risultato e anche oltre, è perché la vostra esperienza di professionisti sanitari per noi è molto importante.

IMPAZIENTI DI INIZIARE?

Scriveteci a genetics.ti.ch@synlab.com.

I test genetici oggi sono saldamente integrati nella diagnostica di routine.

1 Consulenza genetica pre-test

I nostri esperti e consulenti di genetica sono a disposizione per **assistere** medici di medicina generale, specialisti e altri professionisti sanitari per domande e consigli **in merito ai test genetici**.

La consulenza genetica viene eseguita da un **medico qualificato** o da un **consulente specializzato in genetica**, in genere su richiesta del medico curante. Durante la consulenza genetica, il professionista **chiede al paziente informazioni sulla sua storia personale e familiare**, in modo da delinearne con esattezza l'albero genealogico. Lo strumento base della consulenza genetica è proprio questo, in quanto permettere di conoscere il contesto personale e familiare e di fornire importanti informazioni sulle condizioni di salute attuali o precedenti. Permette inoltre al professionista di stabilire se la malattia in questione sia **potenzialmente genetica** o attribuibile ad altre cause (ambiente, stile di vita, ecc.). Se l'esame dell'albero genealogico suggerisce una possibile predisposizione ereditaria, e a seconda della patologia che si sospetta, il consulente genetico può raccomandare di eseguire un test genetico e discutere le potenziali implicazioni dei risultati per il paziente e per altri membri della sua famiglia. Il report della consulenza, comprensivo degli eventuali test consigliati, viene inviato al medico curante che deciderà se procedere o meno con le analisi raccomandate.¹

¹ I dettagli potrebbero variare a seconda delle pratiche locali e delle preferenze del medico.

PROCESSO DEI TEST GENETICI SYNLAB



Consultazione clinica



Consulenza genetica



Campione di sangue



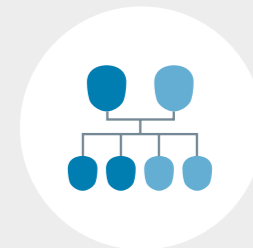
Test genetici



Report



Consulenza



Test della famiglia

MEDICO SPECIALISTA →

← MEDICO SPECIALISTA

ESPERTI DI GENETICA

LABORATORI SPECIALIZZATI

ESPERTI DI GENETICA

2 Campione di sangue

La nostra rete internazionale di laboratori, cliniche e punti di prelievo del sangue garantisce un **servizio rapido e accessibile per la raccolta dei campioni di sangue**. Una volta che i campioni sono stati raccolti, vengono trasportati al laboratorio di analisi genetiche.

3 Test genetici

La scelta di un test genetico è essenziale per fornire in modo efficiente un risultato accurato e utile. Gli esperti di SYNLAB possono **fornirvi assistenza per scegliere il test più adatto**, dal test mirato di una singola mutazione fino al sequenziamento di interi esomi. In particolare, l'attuale tecnologia d'avanguardia Next Generation Sequencing (NGS) permette una diagnostica rapida ed economicamente conveniente per malattie rare. **In molte situazioni i test genetici sono l'unica soluzione** per evitare un'odissea diagnostica che spesso dura anni.

i Per **maggiori informazioni** in merito alla vasta gamma di pannelli e test disponibili nel vostro ambito di competenza potete contattarci per e-mail.

4 Report

Il report conclusivo non **presenta soltanto i risultati del test**, ma anche un'interpretazione specialistica **che spiega le implicazioni dei risultati nel contesto della situazione personale del paziente**. Se pertinente, il report può suggerire ulteriori indagini o linee guida di riferimento per aiutare il medico a definire i passi successivi per la sorveglianza o il trattamento del paziente, oltre a raccomandare un adeguato follow-up familiare.



Scannerizza il codice QR per vedere il nostro rapporto campione completo.

5 Consulenza genetica post-test

Dopo aver ricevuto i risultati di un'analisi genetica, i nostri genetisti possono fornire **al medico curante, al paziente e/o ad altri membri della famiglia**, spiegazioni chiare riguardo agli aspetti genetici. Gli esperti e i consulenti di genetica rivestono un ruolo di **supporto del medico curante** e le consultazioni successive al test si svolgono secondo uno dei due scenari seguenti:

SCENARIO 1 Il medico **invia il paziente/la coppia da un consulente genetico** che spiega le implicazioni genetiche per i pazienti e per altri membri della famiglia. Il consulente può raccomandare di sottoporre a test le persone che appaiono a rischio.

SCENARIO 2 L'**esperto o il consulente di genetica discute con il medico inviante** per fornire supporto nell'interpretazione del report e per gli approfondimenti genetici successivi raccomandati.

” STORIE DAI NOSTRI LABORATORI

CASO DI STUDIO 3 IN QUALSIASI MOMENTO

All'ottava settimana di gravidanza, Piotr e Katerina informano il loro ginecologo che **il fratello di Piotr è morto poco dopo la nascita a causa della sindrome Smith-Lemli-Opitz (SLOS)**, una malattia genetica che associa malformazioni congenite, ritardo nella crescita e deficit intellettivo. Supposto che tale diagnosi fosse corretta (non è mai stata **confermata mediante analisi molecolare**), c'è un **rischio di circa 1/600** che il bambino ne sia affetto. Per la coppia il rischio non è accettabile e richiede la diagnosi prenatale e/o il test genetico.

Il genetista spiega che si potrebbe effettuare un test biochimico per la diagnosi prenatale a ogni gravidanza, ma che un test genetico potrebbe stabilire una volta per tutte se la coppia è a rischio. Piotr richiede il sequenziamento del gene **DHCR7 che causa la malattia e il risultato normale indica che il rischio di avere un bambino con SLOS è estremamente basso (1/20'000)**.

QUALE TIPO DI TEST GENETICO SCEGLIERE?

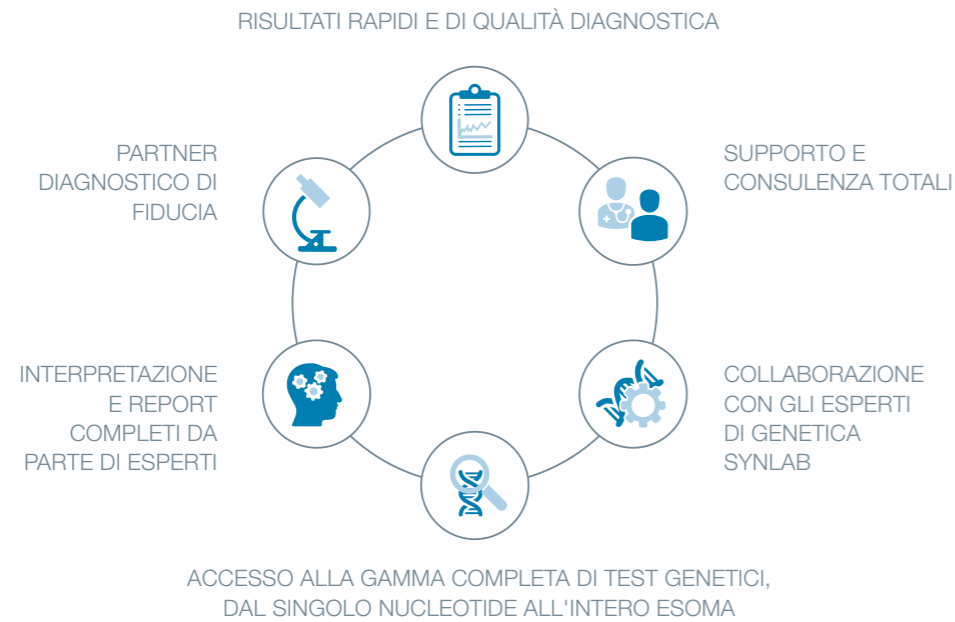
Una gamma completa di test genetici

SYNLAB offre una **gamma completa di test genetici** in modo da dare a voi **il supporto diagnostico di cui necessitate** e ai vostri pazienti le risposte che cercano, a prescindere dalla situazione. I nostri esperti di genetica sono **a disposizione per fornirvi assistenza** nella scelta del test più appropriato e addirittura per sviluppare pannelli personalizzati per il vostro paziente.

| | QUANDO? | ESEMPI |
|--|---|--|
| VARIANTE MIRATA | <ul style="list-style-type: none"> Test diagnostico o del portatore di varianti fondatrici comuni o note. Conferma dei risultati da un laboratorio di ricerca o direct-to-consumer («test su internet»). Preparazione per il test preimpianto o prenatale. | <ul style="list-style-type: none"> Tre varianti BRCA1/2 comuni tra gli ebrei aschenaziti. Mutazione fondatrice nel gene AIRE in pazienti finlandesi con APECED. Rara variante della neuropatia NDRG1 altamente prevalente nel popolo rom. |
| GENE SINGOLO | <ul style="list-style-type: none"> Conferma diagnostica di un forte sospetto di una malattia genetica specifica. Test del portatore per una coppia in cui uno dei due partner è portatore noto di una variante in un particolare gene. | <ul style="list-style-type: none"> Episodi febbrili ricorrenti con dolore addominale, artrite, infiammazione: sequenziamento del MEFV per la febbre familiare mediterranea . Portatore maschile di una variante causativa della fibrosi cistica; la sua partner richiede il test CFTR per determinare il loro rischio di avere un bambino malato. |
| PANNELLO | <ul style="list-style-type: none"> Chiarimento diagnostico: il vostro paziente ha una diagnosi clinica nota o sospetta e i geni causativi sono ben descritti e presenti in uno dei nostri pannelli. | <ul style="list-style-type: none"> Paziente con aneurisma dell'aorta toracica e storia familiare suggestiva: pannello dell'aorta di 52 geni associato a forme sindromiche e isolate. |
| SEQUENZIAMENTO COMPLETO DELL'ESOMA (WES) / SNP-ARRAY | <p>Il vostro paziente non diagnosticato presenta alcune delle seguenti caratteristiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> un fenotipo complesso con molteplici diagnosi differenziali; una malattia geneticamente eterogenea; una sospetta malattia genetica, ma il test genetico specifico non è disponibile; se i precedenti test genetici non hanno chiarito la diagnosi. | <ul style="list-style-type: none"> Il WES è sempre più raccomandato come diagnostica di prima linea in caso di malattie rare senza una chiara diagnosi differenziale, per accelerare e facilitare le cure mediche personalizzate. Il WES può essere eseguito solo sul paziente indice, ma noi raccomandiamo di testare il «trio» includendo entrambi i genitori, per migliorare la caratterizzazione e l'interpretazione della variante. |
| DIAGNOSI PREIMPIANTO O PRENATALE | <p>Coppia ad alto rischio di trasmettere una grave malattia genetica ai figli:</p> <ul style="list-style-type: none"> dopo aver avuto un bambino malato; sulla base della storia familiare; dopo uno screening del portatore positivo. | <ul style="list-style-type: none"> Coppia che ha perso il primo figlio per atrofia muscolare spinale (SMA, SMN1). Coppia che ha scoperto di essere portatrice della malattia di Tay-Sachs (HEXA) dopo screening esteso del portatore. |

PERCHÉ SYNLAB?

Tecnologia genetica all'avanguardia e competenza medica accompagnate da report completi e supporto



AMPIA RETE DI LABORATORI SPECIALIZZATI

Vi forniamo **servizi di diagnostica genetica rapidi, affidabili e leader nel settore**, in qualsiasi luogo e in qualsiasi momento

- 1 SYNLAB MVZ Humane Genetik München
- 2 SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim
- 3 SYNLAB Oncoscreen Jena
- 4 SYNLAB Italia, Castenedolo
- 5 SYNLAB Budapest Molecular Diagnostic Laboratory
- 6 SYNLAB Madrid
- 7 SYNLAB Barcelona
- 8 **SYNLAB Lausanne** 🇨🇭
- 9 SYNLABHEALTH Genética Médica, Porto
- 10 SYNLAB Alpigène, Lyon
- 11 SYNLAB MVZ Freiburg
- 12 **SYNLAB Bioggio** 🇨🇭
- 13 SYNLAB Genetik, Ankara



Informazioni sul gruppo SYNLAB

Il gruppo SYNLAB è leader in Europa nella fornitura di servizi di diagnostica medica. SYNLAB offre una gamma completa di diagnostica medica innovativa e affidabile per pazienti e studi medici.

Fornendo il massimo livello di servizi nel settore, SYNLAB è il partner d'elezione per i professionisti sanitari.

SYNLAB è presente in più di 36 paesi in 4 continenti e detiene posizioni leader nella maggior parte dei mercati. Oltre 20'000 dipendenti contribuiscono ogni giorno al successo del gruppo a livello mondiale.

SYNLAB esegue 500 milioni di test di laboratorio all'anno.

Trovate maggiori informazioni su www.synlab.com

CONTATTI SYNLAB Suisse

SYNLAB Suisse SA
Dipartimento Genetica
Via Pianon 7
6934 Bioggio
Svizzera

Per maggiori informazioni contattare genetics.ti.ch@synlab.com

I nostri esperti (medico specialista in genetica e/o biologo con specializzazione FAMH in genetica medica) vi offrono una consultazione in italiano, francese, tedesco e inglese.



SYNLAB Suisse SA

Sternmatt 6
6010 Kriens
Schweiz

www.synlab.ch

© 2021 SYNLAB Suisse SA. Tutti i diritti riservati.
Si declina ogni responsabilità per eventuali sviste,
errori o prezzi inesatti nella misura massima consentita
dalla legge. I testi, le immagini e i contenuti sono
soggetti ai diritti d'autore di SYNLAB Suisse SA.

Edizione 05/2021