



Ci sono integratori...



Abbonati alla rivista

CHI SIAMO | CONTATTI | SHOP | LOGIN | REGISTRATI

VIDEO | FOTO

HOME | ABOUTPHARMA | PUBLISHING | EDUCATION & EVENTS | HTA | JOB IN PHARMA | BOOK PHARMA | BIOSIMILARI | FIGHTINGPAIN

Ricerca

ABOUTPHARMA<sub>ONLINE</sub>



SANITÀ E POLITICA | LEGAL & REGULATORY | REGIONI | PERSONE E PROFESSIONI | AZIENDE | **MEDICINA SCIENZA E RICERCA**

In&Out - Diabete - Epatite C - Time To Impact

Medicina scienza e ricerca

## Screening prenatale: il G-test di Bioscience Genomics si espande

Oltre alle trisomie 13,18 e 21, il test è ora in grado di identificare anche altre tre importanti sindromi da delezione cromosomica: Cri du Chat, 1p36 e 2p33.1

di Redazione Aboutpharma Online

28 gennaio 2016



Si arricchisce il range di malattie cromosomiche del feto identificate con il test di screening prenatale made in Italy, G-Test. Partendo da un prelievo di sangue materno, l'analisi, sviluppata dallo spin-off Bioscience Genomics dell'Università di Roma Tor Vergata, oltre a diagnosticare le trisomie 13,18 e 21 (Down), è ora in grado di identificare altre tre importanti sindromi da delezione

cromosomica: Cri du Chat (il cui nome deriva da un tipico modo di piangere del neonato), 1p36 (in cui manca una parte del cromosoma 1) e 2p33.1 (che colpisce il cromosoma 2).

Si stima che solo le trisomie 13, 18 e 21 contano circa 779 casi nel nostro Paese a cui vanno aggiunte circa 474 casi di neonati affetti da delezioni e microdelezioni (ne sono state prese in considerazione otto: sindrome Cri du Chat, Jacobson, Van der Woude, Prader-Willi, delezione 1p36 delezione 16p12 e trisomie).

"Sapere se il feto presenta delle anomalie gravi permette di impostare un percorso di sostegno prima della nascita - ha dichiarato **Giuseppe Novelli**, Rettore dell'Università e Specialista in Genetica Umana - ma anche di decidere se portarla a termine nel caso che la malattia del bambino abbia una prognosi infausta, basti pensare alla trisomia 22 in cui i nati vivi sono una rarità, ai neonati con Sindrome di Van der Woude che nascono con gravi alterazioni dello sviluppo di testa e volto e con labio-palatoschisi, sino alla Trisomia 13 in cui la metà dei neonati muore entro il primo mese e solo il 10% sopravvive sino a un anno. Nella maggior parte dei casi si tratta di malattie associate a disabilità mentale o fisica, immunodeficienze, anomalie cardiache, convulsioni, disturbi ormonali ecc".

TAGS: [Bioscience Genomics](#) - [Delezione Cromosomica](#) - [Prelievo](#) - [Screening Prenatale](#) - [Test](#) -

[Trisomie](#)

◀ slide precedente IN PRIMO PIANO

slide successiva ▶

### COMPLIANCE FORUM

Un insight sulle malattie cardiovascolari



Roma 28 gennaio 2016

Ministero della Salute, Lungotevere Ripa  
Sala Auditorium

ABOUTPHARMA  
AND MEDICAL DEVICES

**TRASFORMARE LA LOGISTICA MEDICALE. SCARICA ORA IL NUOVO LIBRO BIANCO.**

Scarica >



RASSEGNA STAMPA

ABOUTPHARMA.PRESS

MEDICINA SCIENZA E RICERCA

Screening prenatale: il G-test di Bioscience Genomics si espande

È colpa della disinformazione se in Italia la copertura vaccinale cala

Arriva il primo "bugiardino" multilingue accessibile con codice QR

IDEE E OPINIONI

Stabilità, Ispasvi: "Poche assunzioni per infermieri e medici. E ora attenti ai contratti" (Barbara Mangiacavalli, Presidente Ispasvi)

Licenziati, abbiamo messo su un'azienda da 8 milioni di fatturato (Salvatore Manfredi, presidente dg di Fenix Pharma Scpa, Roma)

Giù le mani dai farmaci orfani (Laura Bianconi, vicepresidente in Senato Gruppo Area Popolare (Ncd-Udc))