



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_{ONLINE}



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 succ

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))