



Baby Care

Il test non invasivo per diagnosticare tempestivamente le malattie congenite.

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA permettono la ricerca di mutazioni correlate a oltre 200 patologie.



Baby Care

Il test non invasivo per diagnosticare tempestivamente le malattie congenite.



"Con lo screening neonatale Baby Care posso essere rassicurata sullo stato di salute del mio bambino."




BioLab

Pratichiamo **innovazione e cura della persona**. Ci impegniamo a fornire alle persone una conoscenza del proprio stato di salute, tempestiva e mirata. Forniamo, a medici e famiglie, **tutte le informazioni genetiche che permettono di effettuare le scelte più appropriate per migliorare il proprio stato di salute.**



CHE COS'È LO **SCREENING** NEONATALE?



Lo screening neonatale rappresenta una delle più importanti **misure di prevenzione secondaria** messe in campo in Italia dal Servizio Sanitario Nazionale. Esso, infatti, è gratuito e obbligatorio sin dal 1992 (L.104/1992) per tre patologie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica.

Lo screening neonatale, nella maggior parte delle Nazioni conosciuto come RUSP (Recommended Uniform Screening Panel), esamina 34 malattie metaboliche congenite mentre in Italia circa 40. La legge 167/2016, infatti, ha esteso lo screening neonatale obbligatorio a circa 40 malattie metaboliche ereditarie (divenendo il cosiddetto “screening neonatale esteso”) e ha istituito il Centro di coordinamento sugli screening neonatali all’Istituto Superiore di Sanità (ISS) al fine di assicurare la massima uniformità nell’applicazione sul territorio della diagnosi precoce neonatale.

Il test Baby Care, a differenza dello screening neonatale gratuito, è più completo e **analizza 254 geni**, quindi **oltre 380 patologie**. Lo scopo dei programmi di screening neonatale è quello di diagnosticare tempestivamente le malattie congenite per le quali sono disponibili interventi terapeutici specifici che, se intrapresi prima della manifestazione dei sintomi, sono in grado di migliorare in modo significativo la prognosi della malattia e la qualità di vita dei pazienti, evitando gravi disabilità e, in alcuni casi, anche la morte.

PERCHÉ EFFETTUARE UNO SCREENING NEONATALE.

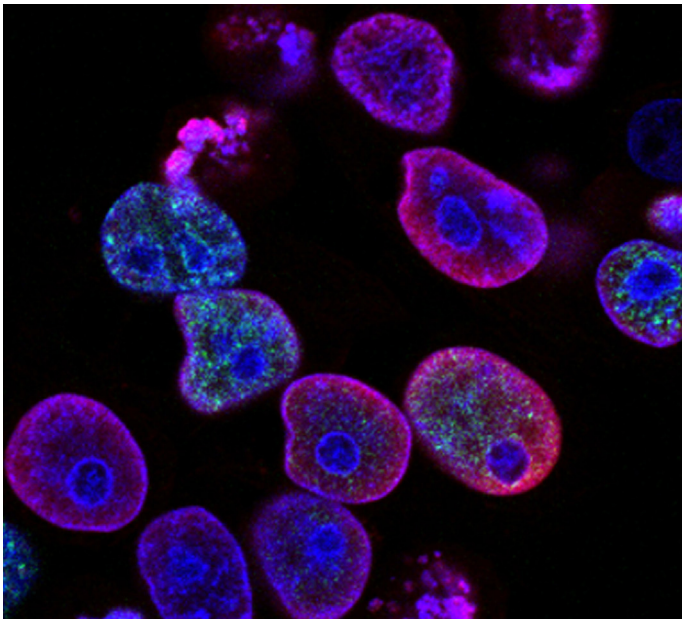
Le malattie metaboliche ereditarie, denominate anche errori congeniti del metabolismo, costituiscono una categoria importante di malattie genetiche rare, causate dall'alterato funzionamento di una specifica via metabolica.

Esse rappresentano un gruppo eterogeneo di oltre 700 diverse patologie che, prese singolarmente, sono rare ma nel loro insieme presentano un'incidenza cumulativa che varia da 1 su 500 a 1 su 4.000 nati vivi.

L'Italia è attualmente il paese europeo con la politica di screening neonatale più avanzata.

La Legge di bilancio 2019, infatti, ha modificato la Legge 167/2016 e ha esteso lo screening neonatale alle malattie neuromuscolari genetiche, alle immunodeficienze congenite severe e alle malattie da accumulo lisosomiale e ha stabilito l'aggiornamento periodico dell'elenco delle malattie da sottoporre a screening.

Il **test neonatale Baby Care** include tutti i geni per lo studio dei fenotipi analizzati nel pannello principale dell'ACMG (American College of Medical Genetics) per lo screening neonatale.





Baby Care

Lo screening neonatale non invasivo che rileva la presenza di mutazioni correlate all'insorgenza di patologie metaboliche e dello sviluppo.

PATOLOGIE GENETICHE

CORRELATE ALLE MUTAZIONI NEI GENI IN ANALISI:

Sordità

Disturbi endocrini

Disturbi multisistemici

Emoglobinopatie

Malattie da accumulo lisosomiale (LSD)

Disordini metabolici - Errori congeniti del
metabolismo degli acidi grassi

Disordini metabolici - Errori congeniti del
metabolismo degli aminoacidi

Disordini metabolici - Errori congeniti del
metabolismo degli acidi organici

Disordini metabolici - Acidemie organiche

Deficienze immunologiche primarie



Scansiona il QR
Code e scopri
l'elenco completo
dei geni investigati.

BABY CARE

Baby Care è un test di screening neonatale non invasivo che analizza il DNA del bambino raccolto con un semplice tampone buccale. Il DNA estratto viene analizzato, mediante l'utilizzo delle più avanzate tecnologie NGS (Next Generation Sequencing), alla ricerca di mutazioni correlate a oltre 380 patologie (a differenza dello screening gratuito che analizza solo 40 patologie).

A COSA SERVE IL TEST BABY CARE?

1

Aiuta i genitori e i pediatri a individuare misure proattive per prevenire i danni provocati dalla diagnosi tardiva di patologie presenti già alla nascita.

2

Consente la diagnosi tempestiva di disordini metabolici e altre patologie spesso non identificabili prima della manifestazione dei sintomi.

3

Rileva tutte le mutazioni correlate alle patologie elencate dalle linee guida internazionali per gli screening neonatali e molte altre.



QUANDO E PERCHÈ FARE IL **TEST BABY CARE?**

- Per bambini che presentano sintomi neurologici quali ritardo dello sviluppo, convulsioni, letargia, atassia, disturbi comportamentali, sordità, cecità, riscontro di organomegalia e di difetti oftalmici.
- Per bambini con anamnesi familiare positiva per sindromi metaboliche.
- Per bambini con anamnesi familiare negativa, ma con sintomi associabili alla specifica malattia.
- Per bambini con anamnesi familiare negativa ma sospetta, al fine di fornire un'adeguata consulenza genetica familiare.



COME DIAGNOSTICARE PRECOCEMENTE LE **MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE** DEL TUO BAMBINO:



1

Rivolgersi al proprio laboratorio analisi o al proprio specialista di fiducia, richiedendo il **test Baby Care**.

2

Raccogliere il campione di saliva.

3

Portare il campione al proprio laboratorio o al proprio specialista di fiducia che provvederà a inviare il campione al laboratorio BioLab dove sarà effettuato l'esame tramite tecnica del Sequenziamento di Nuova Generazione - Next Generation Sequencing.

4

Ricevere il report di facile lettura.
Si raccomanda di condividere le informazioni con il proprio specialista di fiducia e di non alterare in maniera autonoma la terapia o la dieta del bambino.

COSA CONTIENE IL **REPORT**.



Il report del Test fornisce un risultato di chiara comprensione:

ESITO POSITIVO

Indica che il test ha identificato una mutazione correlata a una patologia, o a probabile significato patogenetico.

Tale risultato può dare indicazioni per **migliorare l'appropriatezza terapeutica**.

Nel referto sono riportate solo le mutazioni con significato patogenetico noto o probabile patogenetico.

ESITO NEGATIVO

Indica che non è stata rilevata nessuna mutazione con significato patogenetico noto o probabile patogenetico nei geni esaminati.

Un **risultato negativo** riduce, ma non elimina, il rischio per il neonato di essere affetto da queste malattie genetiche o altre malattie genetiche non coperte da Baby Care.



A CHI È RIVOLTO BABY CARE.



Bambini

Un test semplice e sicuro per analizzare il DNA del neonato per mutazioni correlate a più di 380 patologie. Lo screening può essere effettuato:

- Direttamente presso la sede dei nostri laboratori di Ascoli Piceno, dal lunedì al sabato.
- In un laboratorio che aderisce alla rete Service Biolab che provvederà a far pervenire il campione presso il laboratorio Biolab
- Presso lo specialista di fiducia della rete Service biolab che provvederà a far pervenire il campione al laboratorio Biolab.

– NON È NECESSARIO IL DIGIUNO

– PUÒ ESSERE ESEGUITO IN OGNI MOMENTO

Laboratorio analisi e studi medici

Forniamo supporto anche a medici e a centri specialistici. Inviando a centri medici e laboratori il kit completo per prelevare il materiale genetico (saliva o sangue).



Siamo un'azienda italiana con un profondo background di conoscenze, oltre a essere un importante riferimento nel campo della genomica applicata alla medicina di precisione. I nostri test genetici vengono eseguiti nel rispetto dei più elevati standard di qualità.

I nostri prodotti seguono le **norme di qualità ISO 9001** e rispettano la normativa europea per i dispositivi diagnostici **CE IVD** per lo sviluppo dei kit al fine di assicurare il rispetto dei requisiti essenziali di sicurezza e ridurre al minimo il rischio per ogni paziente.

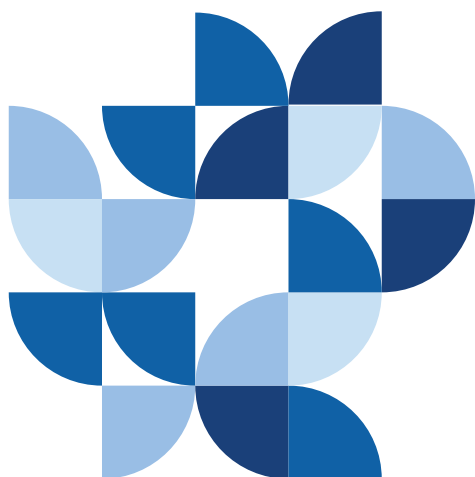


HEREDITY CANCER E BIOLAB RISPETTANO I PIÙ **ELEVATI STANDARD REGOLAMENTARI E DI QUALITÀ.**



IL LABORATORIO BIOLAB È CERTIFICATO ISO 9001:2015

Il nostro laboratorio accreditato a livello V – Eccellenza con il SSN e accreditato nella categoria Eccellenza SSR Marche è riconosciuto ISO 9001: è uno standard concordato a livello internazionale che stabilisce i requisiti per un sistema di gestione della qualità specifico per l'industria dei dispositivi medici. Con questa certificazione, i laboratori Biolab confermano la loro conformità alle normative attuative per la sicurezza e la qualità dei dispositivi medici sviluppati.



Accuratezza del test

Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con accuratezza superiore al 99%. Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, di seguito descritti.

I vantaggi dello screening neonatale Baby Care

- facile da eseguire;
- affidabile;
- veloce;
- completo;

Limitazioni del test

Baby Care è un test di screening e non ha valenza diagnostica. Il test esamina i geni correlati all'insorgenza delle malattie genetiche clinicamente più rilevanti che generalmente si manifestano durante la prima fase dell'infanzia o dell'adolescenza. Molte di queste patologie non vengono diagnosticate prima della comparsa di un'importante sintomatologia, quando le condizioni di salute del bambino potrebbero già essere state compromesse.

Il risultato ottenuto rappresenta una fotografia della situazione al momento in cui il campione è stato raccolto e può subire variazioni durante la vita del bambino. Un risultato negativo del test, infatti, riduce ma non elimina il rischio per il neonato di essere affetto da queste malattie genetiche o altre malattie genetiche non coperte da Baby Care.

L'esame, inoltre, non è in grado di evidenziare:

- mutazioni localizzate nelle regioni introniche oltre +/- 5 nucleotidi dai breakpoints;
- delezioni, inversioni, duplicazioni maggiori;
- mosaicismi della linea germinale (cioè mutazioni presenti solo nei gameti).

Limite intrinseco della metodologia NGS utilizzata è la mancanza di uniformità di coverage per ciascuna regione genica analizzata. Tale limite si traduce nella possibilità, insita nelle metodiche NGS, che specifiche mutazioni dei geni selezionati potrebbero non essere state rilevate dal test.

Qualunque modifica dello stile di vita e della dieta, così come eventuali interventi farmacologici, devono essere valutati nell'ambito di una consulenza con il proprio pediatra.



Sede di Ascoli Piceno

0736.550452

info@laboratoriobiolab.it

Quartiere Monticelli
Ingresso Largo degli Aranci, 9
63100 Ascoli Piceno

Sede di Comunanza

0736.845550

info@laboratoriobiolab.it

c/o Centro Medico Sant'Anna
Vai G. Galilei
63087 Comunanza (AP)

www.laboratoriobiolab.it  

Consulta il tuo specialista
di fiducia per decidere se Baby
Care è il test adatto a te

