



BabyNEXT

**TEST DI SCREENING  
NEONATALE NON INVASIVO:**  
RILEVA LA PRESENZA DI MUTAZIONI  
CORRELATE A OLTRE 200 PATOLOGIE,  
E AL METABOLISMO DI PIÙ DI 30 FARMACI

 eurofins

Genoma

# LO SCREENING NEONATALE ESTESO COS'È?

Lo screening neonatale esteso (SNE) per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie è uno dei più importanti programmi di medicina preventiva pubblica. Mediante indagini biochimiche effettuate su un semplice prelievo di sangue dal tallone del neonato, lo screening neonatale pubblico identifica precocemente gravi patologie in epoca neonatale.

Le patologie analizzate sono **malattie metaboliche congenite**, per le quali esiste “ed è disponibile” un trattamento terapeutico in grado di migliorare l’aspettativa e la qualità di vita del neonato.

Lo screening neonatale, nella maggior parte delle Nazioni conosciuto come RUSP (Recommended Uniform Screening Panel), esamina 34 malattie metaboliche congenite (in Italia circa 40).<sup>1,2</sup>

1) <https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/index.html>

2) “Newborn Screening: Beyond the Spot” Urv et Al. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1031:323-346



## BabyNEXT

**È UN TEST GENETICO PER L'IDENTIFICAZIONE DI GRAVI DISORDINI CONGENITI CHE POSSONO MANIFESTARSI SUBITO DOPO LA NASCITA O DURANTE L'ADOLESCENZA.**

BabyNEXT™ è lo screening neonatale più esteso ad oggi disponibile che include non solo le 34 patologie analizzate negli screening neonatali pubblici, ma comprende ulteriori patologie, per un totale di 220 disordini, che possono beneficiare di una diagnosi tempestiva.

BabyNEXT™ tramite l'analisi di numerosi geni riesce a identificare un numero più ampio di patologie rispetto allo screening neonatale, poiché molti disordini non possono essere individuati tramite indagine biochimica.

BabyNEXT™ è un accurato test di screening neonatale che analizza il DNA del neonato, prelevato attraverso un semplice tampone buccale, per mutazioni correlate a più di **200 patologie**, e fornisce informazioni genetiche personalizzate sul metabolismo di più di **30 farmaci**.

Il test genetico BabyNEXT™ rileva mutazioni associate a patologie che possono essere trattate con farmaci, cambiamenti nella dieta, o altre terapie. L'identificazione precoce di una mutazione correlata ad una patologia grazie a BabyNEXT™ permette un intervento terapeutico farmacologico e/o dietetico finalizzato alla prevenzione delle possibili conseguenze sulla salute del neonato.

## DUE LIVELLI DI SCREENING:

### STANDARD

*Livello d'indagine che permette di analizzare 86 geni le cui mutazioni sono correlate allo sviluppo di 87 malattie (incluse le 34 patologie del RUSP) tra cui acidurie organiche, aminoacidopatie, difetti della  $\beta$ -ossidazione degli acidi grassi e molte altre.*

### EXTENDED

*Livello d'indagine che permette di analizzare 220 geni le cui mutazioni sono correlate allo sviluppo di 222 malattie (incluse le 34 patologie del RUSP)*

## L'innovazione:

### LA FARMACOGENETICA

Tutti i test BabyNEXT™ comprendono un'ulteriore analisi farmacogenetica che può predire la risposta del bambino a più di 30 farmaci. Questo test è utile al medico al fine di personalizzare i trattamenti durante tutta la vita del bambino.

BabyNEXT™: è il test di screening neonatale più completo nell'identificazione di mutazioni associate a gravi patologie

## Patologie genetiche correlate alle mutazioni nei geni in analisi

Sordità	Disordini metabolici - Errori congeniti del metabolismo degli acidi grassi
Disordini endocrini	Disordini metabolici - Errori congeniti del metabolismo degli aminoacidi
Disturbi multisistemici	Disordini metabolici - Errori congeniti del metabolismo degli acidi organici
Emoglobinopatie	Disordini metabolici - Acidemie organiche
Malattie da accumulo lisosomiale (LSD)	Deficienze immunologiche primarie

## Analisi farmacogenetica: categorie di farmaci

Analgesici	Antimicotici	Antipsicotici
Anticoagulanti	Antidepressivi	Antivirali
Anticonvulsivanti	Antilipemici	Inibitori di enzimi
Antiemetici	Antineoplastici	Psicotropici

# BabyNEXT™ È INDICATO PER:

- Bambini che presentano i sintomi più comuni di una sindrome metabolica (solitamente sintomi neurologici quali ritardo dello sviluppo, convulsioni, letargia, atassia, disturbi comportamentali, sordità, cecità, riscontro di organomegalia e di difetti oftalmici).
- Bambini con anamnesi familiare positiva per sindromi metaboliche (nelle famiglie con individui affetti sono consigliate le analisi prenatali).
- Bambini con anamnesi familiare negativa, ma con sintomi associabili alla specifica malattia.
- Bambini con anamnesi familiare negativa ma sospetta, al fine di fornire un'adeguata consulenza genetica familiare.

## PERCHÈ SCEGLIERE BabyNEXT™?



BabyNEXT™ offre un pannello d'analisi molto più ampio rispetto ai test di screening neonatali disponibili (Screening Neonatale Esteso-SNE; RUSP).



BabyNEXT™ fornisce al pediatra, in maniera precoce, indicazioni sulle misure proattive da utilizzare per preservare la salute del bambino.

**Il test BabyNEXT™ 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 hanno un esordio silente, e non vengono diagnosticate prima della comparsa di una importante sintomatologia, quando le condizioni di salute del bambino potrebbero già essere state compromesse.**

# BabyNEXT™

REFERTAZIONE CHIARA E SEMPLICE



## POSITIVO

### Patogenetico/ Probabile Patogenetico

Un referto 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.

## NEGATIVO

### Non patogenetico

Un referto 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 BabyNEXT™.

Come servizio supplementare incluso, il referto riporterà i risultati dell'**analisi farmacogenetica**, segnalando il tipo di risposta metabolica del bambino ai farmaci analizzati.



BabyNEXT

# CARATTERISTICHE DEL TEST



## Avanzato

Tecniche di sequenziamento innovative (NGS) e sofisticate analisi bioinformatiche.



## Rapido

Refertazione in soli 15 giorni lavorativi.



## Personalizzato

Unico test di screening neonatale che comprende un'indagine farmacogenetica supplementare per lo studio della risposta del bambino a più di **30 farmaci** potenzialmente utili nel periodo dell'infanzia e negli anni a venire.



## Non-invasivo

Prelievo delicato e semplice effettuato tramite un tampone buccale.



## Accurato

Sensibilità e specificità >99%.



## Utile

Il test è utile a genitori e pediatri durante il processo decisionale dei trattamenti più appropriati per garantire una vita più sana al bambino.



## Completo

Il test analizza il più alto numero di patologie rispetto agli screening neonatali disponibili.



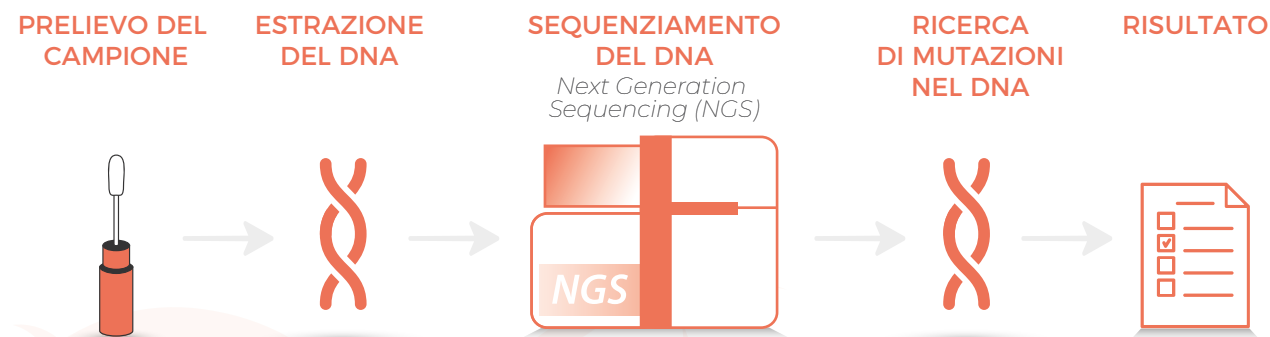
## Funzionale

Il test include solo geni correlati a patologie per le quali esiste, ed è disponibile, un trattamento terapeutico in grado di migliorare l'aspettativa e la qualità di vita del bambino.

# LA TECNOLOGIA

BabyNEXT™ è un test di screening neonatale non invasivo che analizza un pannello di oltre 220 geni e la risposta a più di 30 farmaci a partire da un semplice tampone buccale del bambino. Grazie all'utilizzo delle più avanzate tecnologie NGS (**Next Generation Sequencing**), i geni inclusi nei pannelli BabyNEXT™ vengono interamente sequenziati a elevata profondità di lettura.

Le sequenze genetiche ottenute vengono interpretate mediante un'avanzata analisi bioinformatica, al fine di identificare eventuali mutazioni associate a patologie nei geni analizzati.



## BabyNEXT™ Procedura semplice



**RICHIESTA** del kit di prelievo



**COMPILAZIONE** dei **moduli di richiesta analisi** e del **consenso informato**, firmato dai genitori o da chi detiene la patria potestà



**PRELIEVO** del campione di DNA tramite un semplice **tampone buccale** fornito nel kit



**SPEDIZIONE** gratuita del campione al Laboratorio



**RICEZIONE** del risultato in **15 giorni lavorativi**

**Consulenza genetica pre e post-test inclusa**



# BabyNEXT

## GARANTISCE PROFESSIONALITÀ, ESPERIENZA E QUALITÀ

Da oltre 20 anni, Genoma Group è il riferimento nell'ambito delle analisi genetiche. Azienda attiva nella ricerca, vanta conoscenze ed esperienza senza pari nel settore offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e attenzione al paziente che garantiscono diagnosi più accurate.



**Test interamente eseguiti in Italia**  
(due sedi: Roma e Milano)



**Refertazione rapida:**  
**15 giorni lavorativi**



**20 anni** di esperienza in genetica e biologia molecolare



**Team di medici genetisti**



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative**



Test disponibile **in tutto il mondo**



Più di **200.000** analisi all'anno



Dipartimento dedicato alla **Ricerca e Sviluppo**  
Numerose pubblicazioni su prestigiose riviste scientifiche internazionali

### Eurofins Genoma Group Srl



Genoma

[www.laboratoriogenoma.eu](http://www.laboratoriogenoma.eu)

**ROMA - Laboratori e Studi Medici**  
Via Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma (RM)  
Via Castel Giubileo, 62 - 00138 Roma (RM)  
E-mail: [info@laboratoriogenoma.eu](mailto:info@laboratoriogenoma.eu)

**MILANO - Laboratori e Studi Medici**  
Via Enrico Cialdini, 16 (Affori Centre) - 20161 Milano (MI)  
E-mail: [info@genomamilano.it](mailto:info@genomamilano.it)

Customer care: +39 06164161500



[www.babynext.it](http://www.babynext.it)