

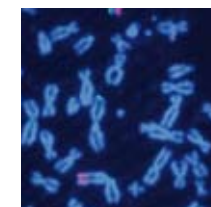
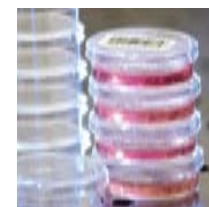
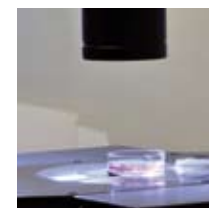


RISPOSTE E CONSULENZA

Il servizio si completa con la possibilità di evidenziare i risultati delle analisi dal ns. portale attraverso un'accesso controllato; se da un lato rappresenta un modo di trasmissione dei risultati ai sensi della normativa vigente in materia di privacy, dall'altro concretizza la possibilità di avere una banca dati dei referti protetta con sistemi di sicurezza "https" oltre ad un sistema di interrogazione per ottenere dati statistici sulla propria attività. I nostri specialisti sono a disposizione lungo l'arco dell'anno per qualsiasi consulenza genetica rivolta ai clinici; presso la ns. sede è prevista la possibilità di una consulenza genetica erogata direttamente alla coppia.

ATTIVITÀ DI RICERCA E SVILUPPO

La ricerca ha catapultato la genetica in una nuova era ed ogni giorno si aprono possibilità diagnostiche. Cogliere nuove opportunità e sviluppare metodiche diagnostiche avanzate sono elementi strategici nell'offerta di un servizio moderno ed efficiente; questo è l'obiettivo primario del ns. settore di ricerca e sviluppo al raggiungimento del quale dedichiamo il 7 % del ns. fatturato. Quattro biologi specialisti in genetica coordinati da prof Simoni si applicano a tempo pieno a questa attività conseguendo ottimi riconoscimenti: dal 2010 siamo membri dell' International Standard Cytogenomic Array Consortium (ISCA: Consorzio costituito da laboratori ed esperti di citogenetica e citogenetica molecolare che utilizzano piattaforme array;) coordinato dal Prof. David Ledbetter; i ns lavori scientifici ottengono un valore di IF totale medio per anno pari a 15 ed i ns. ricercatori sono invitati a tenere relazioni in conferenze internazionali.



LABORATORIO TOMA S.p.a.
Via Francesco Ferrer 25/27 - 20152 Busto Arsizio (VA)
Tel 0331 652911 - Fax 0331 652919 - info@tomalab.com
SSN Laboratorio convenzionato COD. REG. 314019601

LA GENETICA PRENATALE:
l'offerta di un servizio integrato



Da sempre pensiamo che l'offerta dell'indagine genetica prenatale non si esaurisca semplicemente nella formulazione di un dato, ma si declini in un'accezione più ampia di servizio; l'attenzione e la cura per il nostro cliente (la vs. paziente) ci hanno permesso di strutturare un servizio con l'obiettivo di soddisfare i bisogni che inevitabilmente accompagnano la richiesta di diagnosi prenatale.

CARIOTIPO SU LIQUIDO AMNIOTICO E VILLO CORIALE

L'analisi è gestita da un'equipe altamente qualificata che vanta un'esperienza trentennale nel riconoscimento delle anomalie cromosomiche; i rigidi protocolli ed i moderni sistemi di analisi d'immagine garantiscono un risultato di altissimo livello. L'attenzione alla qualità del dato analitico è certificata dal conseguimento del sistema di qualità ISO 9001:2008 e ISO 15189:2007; dal 2009 abbiamo sottoposto le ns. procedure di lavoro anche alla certificazione CertSIGU che si articola su disciplinari di qualità editi dalla Società Italiana di Genetica Umana. La ns. esperienza su villi coriali è stata oggetto di lavori scientifici che hanno indicato i dati principali di efficienza e efficacia dell'analisi utilizzati oggi per le consulenze genetiche.

Il settore di analisi genetiche è diretto e costantemente affinato dal prof. Giuseppe Simoni; biologo specializzato in citogenetica, è stato titolare per decenni della cattedra di Genetica Umana dell'Università di Milano; è conosciuto in tutto il mondo come il "papà" dei villi coriali, essendo stato il primo ad utilizzare l'analisi dei villi come strumento di diagnosi prenatale.

QF-PCR (*Quantitative Fluorescence-Polymerase Chain Reaction*)

Anche se i tempi di risposta preliminare relativi al cariotipo su liquido amniotico sono, in media, di 13 giorni, tuttavia è comprensibile che l'attesa di un risultato induca nella gestante uno stato di agitazione (tensione). Il ns. servizio, pertanto, prevede l'esecuzione automatica di questo test in modo tale che entro 48 ore sia possibile ottenere un dato preliminare relativo al numero dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y. È un metodo rapido e sensibile che affianca l'indagine citogenetica tradizionale, ma non richiede ulteriori quantità di materiale, in quanto è applicata direttamente su una piccola aliquota del prelievo ottenuto tramite amniocentesi.

BOBS (*BACs-on-Beads*)

Pur essendo le tecniche di citogenetica classica, altamente sensibili, presentano comunque dei limiti di risoluzione che non permettono di riconoscere anomalie strutturali minute. Nell'ottica di minimizzare la possibilità di risultato falsamente negativo dell'analisi del cariotipo fetale, abbiamo collaborato con Perkin Elmer alla validazione di questa tecnica innovativa chiamata BoBs. È un dosaggio multiplo, basato su microsferi Luminex® sottoposte a marcatura a fluorescenza, destinato alla rilevazione delle perdite di DNA nelle regioni cromosomiche critiche associate a 10 sindromi da microdelezione (MD). Le microdelezioni analizzate sono associate alle seguenti sindromi:

S. Wolf-Hirschhorn, Cri du Chat, Williams-Beuren, Langer-Giedion, Prader-Willi, Angelmann, Miller-Dieker, Smith-Magenis, DiGeorge-(cr.22), DiGeorge-(cr.10)

TECNICHE DI APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO

Un numero sempre più elevato di casi richiedono inevitabilmente l'approfondimento con tecniche di citogenetica molecolare e/o di biologia molecolare con lo scopo di chiarire sospetti diagnostici insorti con l'analisi citogenetica convenzionale; ARRAY CGH, MLPA, FISH sono tra le tecniche più applicate.

Il costo di queste tecniche è spesso molto elevato e per evitare al clinico richieste di denaro aggiuntivo alla coppia, già comprensibilmente preoccupata dell'approfondimento in corso, la ns. offerta è comprensiva di qualunque costo aggiuntivo si renda necessario in corso di diagnosi prenatale.

TRASPORTO DEL MATERIALE BIOLOGICO

Le attività connesse con la spedizione ed il trasporto di campioni fetali, costituiscono un giustificato motivo di preoccupazione per i nostri clienti e per la gestante stessa.

Nello svolgimento di tali attività abbiamo pianificato una rigida organizzazione per eliminare la possibilità che occorra qualunque tipo di incidente al campione in transito. I contenitori primari sono protetti in imballi con caratteristiche indicate nella normativa europea (ADR 2009-tipologia imballaggio P650) per il trasporto dei campioni biologici. Il ritiro è effettuato da corrieri specializzati che ci garantiscono spedizioni celeri ed informazioni puntuali in merito a tutte le spedizioni effettuate tramite *tracking on line*.