



Un innovativo test genetico per
identificare la predisposizione
alla produzione di embrioni con
aneuploidie



FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

www.fertiladvance.it



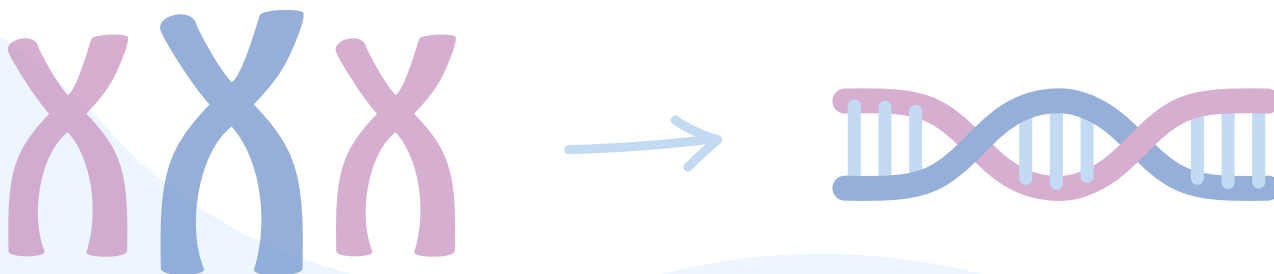
FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

PERCHÉ PARLARE DI ANEUPLOIDIE

Le **aneuploidie** sono alterazioni numeriche dei cromosomi: una cellula può presentare un cromosoma in più (**trisomia**) o in meno (**monosomia**) rispetto al normale corredo cromosomico. In medicina della riproduzione, queste anomalie rappresentano una delle cause più frequenti di **mancato impianto**, **aborto spontaneo precoce** e, più raramente, di gravidanza evolutiva con anomalia cromosomica fino alla nascita.

Un aspetto chiave, spesso rilevante per l'inquadramento clinico e l'interpretazione dei risultati di laboratorio (inclusa la PGT-A), è che l'aneuploidia può avere **origini biologiche differenti**, con implicazioni diverse sul piano della fisiopatologia e del rischio.





ANEUPLOIDIE: ORIGINE MEIOTICA VS ORIGINE MITOTICA

Aneuploidie di origine meiotica

Si generano durante la **meiosi**, cioè il processo che porta alla formazione dei gameti (in particolare dell'ovocita). Nella specie umana, la maggior parte delle aneuploidie meiotiche è di **origine materna** e mostra una nota relazione con l'**età**; tuttavia, oltre all'età, possono contribuire anche fattori genetici individuali.

Aneuploidie di origine mitotica (post-zigotiche)

Insorgono **dopo la fecondazione**, durante le primissime **divisioni mitotiche** dell'embrione, a causa di errori di segregazione cromosomica. Questi errori possono generare:

- **mosaicismo embrionale** (presenza di linee cellulari con assetto cromosomico diverso nello stesso embrione);
- quadri complessi con multiple aneuploidie, talvolta associati a **divisioni multipolari**.

L'aneuploidia non è un fenomeno "unico". Comprenderne l'origine (meiotica o mitotica) può aiutare lo specialista a interpretare meglio specifici quadri clinici e alcuni pattern osservabili nei percorsi di PMA e nei risultati di PGT-A.





FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

COS'È FERTILADVANCE ANEUPLOIDY RISK

FERTILADVANCE ANEUPLOIDY RISK è un test genetico avanzato progettato per valutare la predisposizione alla produzione di embrioni con aneuploidie mediante l'analisi di una selezione di **13 geni** associati a un aumento della probabilità di aneuploidie di origine meiotica e/o mitotica.

Finalità principali

L'obiettivo del test non è “diagnosticare” un'aneuploidia embrionale, ma fornire allo specialista uno strumento di **stratificazione del rischio individuale** utile per:

- integrare la **consulenza genetica riproduttiva**;
- interpretare in modo più informato **quadri clinici complessi** (es. ripetuti fallimenti d'impianto, abortività ricorrente, percentuale di embrioni aneuploidi superiore alle attese);
- contestualizzare **risultati di indagini precedenti** (es. pattern PGT-A suggestivi di errori meiotici o mitotici).



GENI ANALIZZATI E RAZIONALE BIOLOGICO

Sono stati identificati geni in cui varianti **patogenetiche** risultano associati all'aumento della probabilità di aneuploidie di origine **meiotica** e/o **mitotica**.

Il test include l'analisi dei seguenti geni



SMC1B, RNF212, CCNB1IP1
(HEI10), C14orf39, CCDC66,
CEP120, AURKB, AURKC, KIF18A,
KIF20A, TLE6, TP73, PLK4

Nel complesso, i geni analizzati ricadono in tre grandi aree funzionali:

- 1 **coesione e ricombinazione meiotica** (determinanti principali del rischio di non-disgiunzione);
- 2 **controllo di segregazione e checkpoint** (rilevante sia in meiosi sia in mitosi);
- 3 **centrosoma e dinamiche del fuso** (rilevante per errori mitotici precoci e quadri complessi/mosaico).

1.Carioscia et al. 2026 Common variation in meiosis genes shapes human recombination and aneuploidy Nature 2026 Jan 21. doi: 10.1038/s41586-025-09964-2.
2.Sun et al. 2023 Identifying risk variants for embryo aneuploidy using ultra-low coverage whole-genome sequencing from preimplantation genetic testing. Am. J. Hum Genet 2023; 110:2092-2102
3.Tyc et al, 2020 Exome sequencing links CEP120 mutation to maternally derived aneuploid conception risk. Hum Reprod. 2020 9;35:2134-2148.
4.Nguyen et al. 2017 Identification and characterization of Aurora kinase B and C variants associated with maternal aneuploidy. Mol Hum Reprod 2017 13;23:406-416.
5.Biswas, et al. 2024 Maternal genetic variants in kinesin motor domains prematurely increase egg aneuploidy, Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.(2024) 121 (45) e2414963121.
6.Lledo et al. 2023 Identification of novel candidate genes associated with meiotic aneuploidy in human embryos by whole-exome sequencing. J Assist Reprod Genet . 2023;40:1755-1763.
7.McCoy et al. 2015 Common variants spanning PLK4 are associated with mitotic-origin aneuploidy in human embryos. Science. 2015 10;348:235-238.



FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

TECNOLOGIA: ELEVATA RISOLUZIONE E ANALISI BIOINFORMATICA AVANZATA



Prelievo del
campione



Estrazione
del DNA



Sequenziamento
NGS



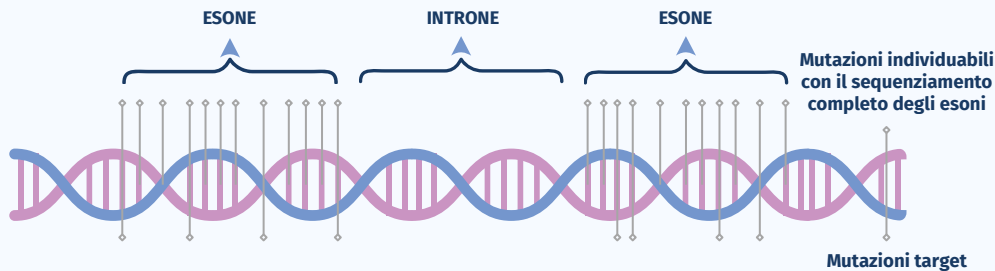
Ricerca di
mutazioni nel DNA



Ricezione del
referto

FERTILADVANCE ANEUPLOIDY RISK utilizza una tecnologia **NGS** di nuova generazione con **sequenziamento dell'intera regione codificante (esoni) dei geni investigati (whole exon sequencing)** e pipeline bioinformatica avanzata.

Vantaggio rispetto ai test "target": non ricerca solo mutazioni selezionate, ma consente l'identificazione di qualsiasi variante nelle regioni sequenziate.





FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

RISULTATI DEL TEST



Positivo: variante patogenetica rilevata

La presenza di varianti rare con plausibile impatto funzionale in geni coinvolti in meiosi/mitosi può indicare una **predisposizione alla produzione di embrioni con aneuploidie**. L'interpretazione va sempre integrata con i dati clinici e, quando opportuno, con consulenza genetica.



Negativo: variante patogenetica non rilevata

Non vengono identificate varianti associate ad un rischio aumentato di produzione di embrioni con aneuploidie cromosomiche. Un esito negativo **non esclude** il rischio di aneuploidia, poiché il fenomeno è multifattoriale e dipende anche da età materna e altre variabili biologiche non indagate dal test.



FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

INDICAZIONI AL TEST

Il test può essere considerato quando si intende approfondire un possibile contributo genetico al rischio di aneuploidia in scenari quali:

- ➤ **cicli ripetuti di PMA/IVF** con elevata percentuale di embrioni aneuploidi, soprattutto se inattesa rispetto all'età materna;
- ➤ **fallimenti ripetuti d'impianto** o **abortività ricorrente**, in particolare quando vi siano dati suggestivi di origine cromosomica;
- ➤ precedente concepimento/gravidanza con **aneuploidia cromosomica**;
- ➤ necessità di un inquadramento **pre-concezionale** o **pre-IVF** per chiarire possibili contributi genetici;
- ➤ presenza di pattern suggestivi di errori **mitotici** (quadri "chaotic", sospetta tripolarità) o **meiotici** (aneuploidie ricorrenti compatibili con non-disgiunzione).



FERTILADVANCE

ANEUPLOIDY RISK

È UN TEST ESEGUIBILE IN POCHI SEMPLICI PASSAGGI



**Richiesta
del kit**



**Compilazione della
documentazione
contenuta nel kit**



**Raccolta del
campione**



**Spedizione
del campione**



**Ricezione del
referto**

Tempi di refertazione



15 giorni

Genomica è un laboratorio e centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare, attivo sia nell'applicazione clinica che nella ricerca. Si avvale di professionisti con esperienza più che ventennale e di tecnologie avanzate, con l'obiettivo di offrire prestazioni diagnostiche sempre più accurate e accessibili.



Disponibilità su
**tutto il territorio
italiano**



Laboratori dotati delle
tecnologie più innovative e di
sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi
all'anno



Dipartimento
dedicato alla **ricerca**



Team di specialisti in
genetica medica



**Professionisti con oltre
20 anni di esperienza**
in genetica e biologia
molecolare

LABORATORI E STUDI MEDICI



Roma: Via Arduino 38 - 00162 Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE



Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007 - REA: RM - 1530210

Visita il sito
dedicato al test

