

**Il test genetico più avanzato per
lo studio delle cause genetiche
dell'infertilità di coppia**





L'INFERTILITÀ DI COPPIA

L'infertilità è definita come l'assenza di concepimento **dopo 12 mesi di rapporti sessuali mirati e non protetti**.

Secondo i dati dell'Istituto Superiore di Sanità¹, l'infertilità interessa circa il **15% delle coppie**, con una distribuzione sostanzialmente equivalente tra uomini e donne.

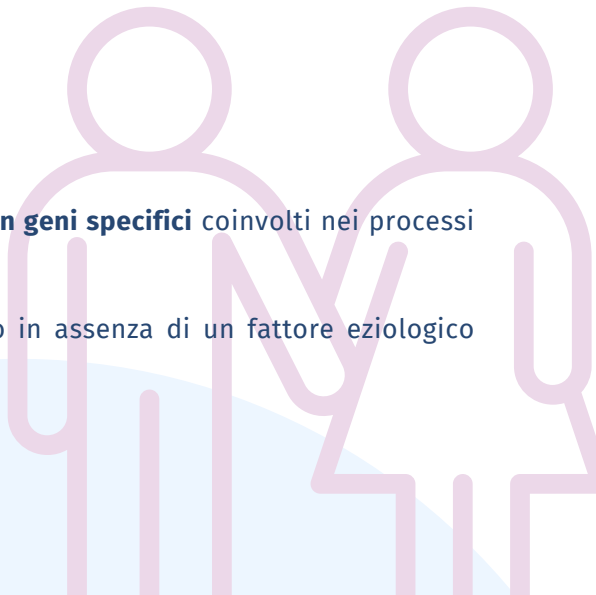
Le **cause genetiche** rappresentano circa il:

- **10–15%** dei casi di infertilità maschile;
- **8–10%** dei casi di infertilità femminile.

Tali cause possono includere **alterazioni cromosomiche** o **mutazioni in geni specifici** coinvolti nei processi riproduttivi.

In circa il **20% dei casi**, l'infertilità viene definita idiopatica, ovvero in assenza di un fattore eziologico identificabile con le indagini standard.

¹ Registro Nazionale PMA – Istituto Superiore di Sanità, "Infertilità e tecniche di PMA", aggiornamento 09/03/2018





COS'È FERTILADVANCE

FERTILADVANCE è un test genetico di nuova generazione progettato per la **valutazione approfondita delle cause genetiche dell'infertilità maschile e femminile** nelle coppie con difficoltà riproduttive.

Grazie a un **approccio multigenico** basato su **tecnologia NGS** ad alta risoluzione, consente un'**analisi completa** dei principali geni coinvolti nei processi di **gametogenesi, maturazione ovocitaria, sviluppo embrionale e regolazione ormonale**.

Valore clinico

- **supporto alla diagnosi eziologica** (riduzione della quota "idiopatica")
- **stratificazione del rischio** riproduttivo
- **definizione di strategie personalizzate** (PMA, eventuale PGT mirata quando indicata, counseling familiare)





FERTILADVANCE

DIVERSE TIPOLOGIE DI TEST PER OGNI ESIGENZA CLINICA



FERTILADVANCE



Female Infertility Panel COMPLETE	70+ Geni
Primary Ovarian Insufficiency/Ovarian Dysfunction	50+ Geni
Ovarian Dysgenesis	11 Geni
Preimplantation Embryonic Lethality	10 Geni
Oocyte Maturation Defect	7 Geni
Recurrent Miscarriages	19 Geni
Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)	2 Geni
Ovarian Hyperstimulation Syndrome/Ovarian Response to Stimulation	5 Geni
Aneuploidy Risk	13 Geni



FERTILADVANCE



Male Infertility Panel COMPLETE	60+ Geni
TESE	200+ Geni



FERTILADVANCE

TEST DEDICATI ALLA DONNA

→ FERTILADVANCE – Female Infertility Panel

Test genetico dedicato all'identificazione delle cause genetiche di infertilità femminile e delle forme rare di infertilità o poliabortività su base genetica.

Disponibile in due modalità:

1

Versione completa

FertilAdvance – Female Infertility Panel COMPLETE

Analisi simultanea di **oltre 70 geni**, per una valutazione estensiva delle basi genetiche coinvolte nell' **infertilità femminile**.

2

Versioni Mirate (pannelli specifici), per l'indagine di specifici quadri clinici





Versioni Mirate (pannelli specifici), per l'indagine di specifici quadri clinici

FertilAdvance – Primary Ovarian Insufficiency/Ovarian Dysfunction

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **oltre 50 geni** coinvolti nella maturazione oocitaria e nei difetti ovocitari, per la ricerca di mutazioni associate a **insufficienza ovarica primaria (POI)** e **disfunzioni ovariche**.

FertilAdvance – Ovarian Dysgenesis

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **11 geni** coinvolti nella **differenziazione e maturazione gonadica**, per la ricerca di mutazioni associate a **disgenesia ovarica**.

FertilAdvance – Preimplantation Embryonic Lethality

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **10 geni** coinvolti nell'**arresto dello sviluppo embrionale precoce**, per la ricerca di mutazioni associate a **letalità embrionale preimpianto**.

FertilAdvance – Oocyte Maturation Defect

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **7 geni** coinvolti nei **processi di maturazione ovocitaria**, per la ricerca di mutazioni associate a **sindrome da arresto della maturazione ovocitaria**, una rara condizione genetica caratterizzata da produzione **totale o parziale di ovociti immaturi**.



FertilAdvance – Recurrent Miscarriages

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **14 geni** coinvolti nella **formazione della placenta**, nella **tolleranza immunologica materna** e nello **sviluppo embrionale precoce**, e implicati nei **meccanismi di impianto embrionale** e **mantenimento della gravidanza**. Il test ricerca mutazioni associate a **abortività spontanea ricorrente**.

FertilAdvance – Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **2 geni** coinvolti nei meccanismi di regolazione metabolica e ovarica, e resistenza insulinica, per la ricerca di varianti associate a **sindrome dell'ovaio policistico (PCOS)**.

FertilAdvance – Ovarian Hyperstimulation Syndrome / Ovarian Response to Stimulation

Test genetico avanzato basato sull'analisi di **5 geni** coinvolti nella risposta ovarica alla stimolazione nei percorsi di PMA, per la ricerca di varianti associate a:

- Risposta sub-ottimale (poor/low responder) alla stimolazione con FSH.
- Rischio aumentato di sindrome da iperstimolazione ovarica (OHSS).

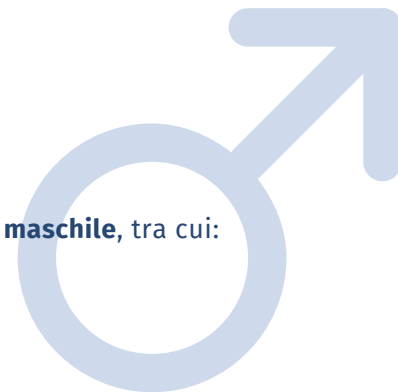
FertilAdvance – Aneuploidy Risk

Test genetico avanzato progettato per la **valutazione della predisposizione ad aneuploidie embrionali** di origine **meiotica e/o mitotica**, utile nei quadri clinici complessi (es. fallimenti ripetuti di impianto, abortività ricorrente, percentuale elevata di embrioni aneuploidi alla PGT-A, soprattutto se inattesa rispetto all'età materna). Il test ricerca mutazioni in **13 geni** associate a un **aumento della probabilità di aneuploidie**.



FERTILADVANCE

TEST DEDICATI ALL'UOMO



→ FERTILADVANCE – Male Infertility Panel

Test genetico dedicato all'identificazione delle cause genetiche di **infertilità maschile**, tra cui:

- Azoospermia
- Astenospermia
- Difetti morfologici degli spermatozoi

Il test analizza simultaneamente **oltre 60 geni** coinvolti nei processi chiave della **spermatogenesi**.

→ FERTILADVANCE – TESE

Test genetico avanzato progettato per determinare le **probabilità di recupero spermatico** nei pazienti con **azoospermia non ostruttiva (NOA)**, mediante stima prognostica dell'esito **TESE/micro-TESE**. Il test analizza **oltre 200 geni** coinvolti in processi chiave della spermatogenesi, per la ricerca di mutazioni associate a mancato recupero spermatico (**TESE negativa**) o a produzione spermatica residuale e quindi con possibilità di recupero (**TESE positiva**).

Approccio Multigenico Integrato

L'analisi simultanea di numerosi geni consente una valutazione genetica completa, facilitando:

- L'inquadramento eziologico dell'infertilità
- La definizione di strategie cliniche personalizzate
- Una gestione più consapevole dei percorsi di PMA

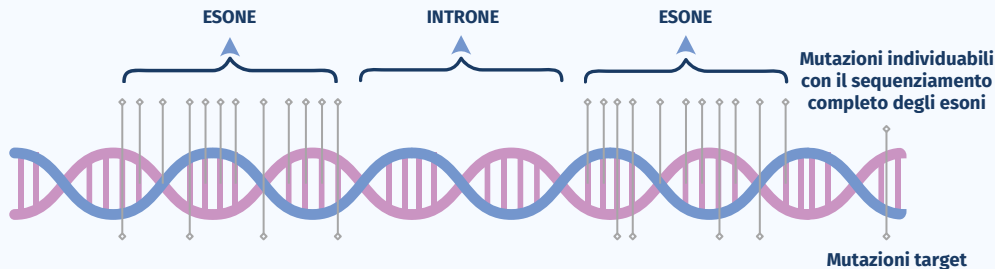


TECNOLOGIA: ELEVATA RISOLUZIONE E ANALISI BIOINFORMATICA AVANZATA



FERTILADVANCE utilizza tecnologia **Next Generation Sequencing (NGS)** con sequenziamento completo delle regioni codificanti (*whole exon sequencing*) dei geni investigati, associato a una pipeline bioinformatica avanzata.

Vantaggio rispetto ai test “target”: non si limita alla ricerca di mutazioni predefinite, ma consente l'identificazione di qualsiasi variante presente nelle regioni sequenziate, aumentando la capacità diagnostica.





FERTILADVANCE

RISULTATI DEL TEST



Positivo: variante patogenetica rilevata

Identificazione di una o più varianti a significato patogenetico noto, compatibili con il quadro clinico di infertilità.



Negativo: variante patogenetica non rilevata

Assenza di varianti patogenetiche nei geni analizzati.

Il risultato non esclude la presenza di mutazioni in regioni genomiche non investigate.



INDICAZIONI CLINICHE

FERTILADVANCE è consigliato in caso di:

- ➤ Coppie con **disfunzione riproduttiva**
- ➤ **Abortività ricorrente**
- ➤ **Ripetuti fallimenti** di tecniche di **fecondazione assistita**
- ➤ Sospetto di **infertilità ereditaria**
- ➤ Coppie candidate a **percorsi di PMA**



I VANTAGGI DI FERTILADVANCE



FACILE

Campione richiesto: **3 ml di sangue periferico**



UTILE

Indagine genetica approfondita per l'identificazione delle cause di infertilità



AVANZATO

Tecnologia NGS di ultima generazione e sofisticata analisi bioinformatica



ACCURATO

Sensibilità e specificità **>99%**



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

