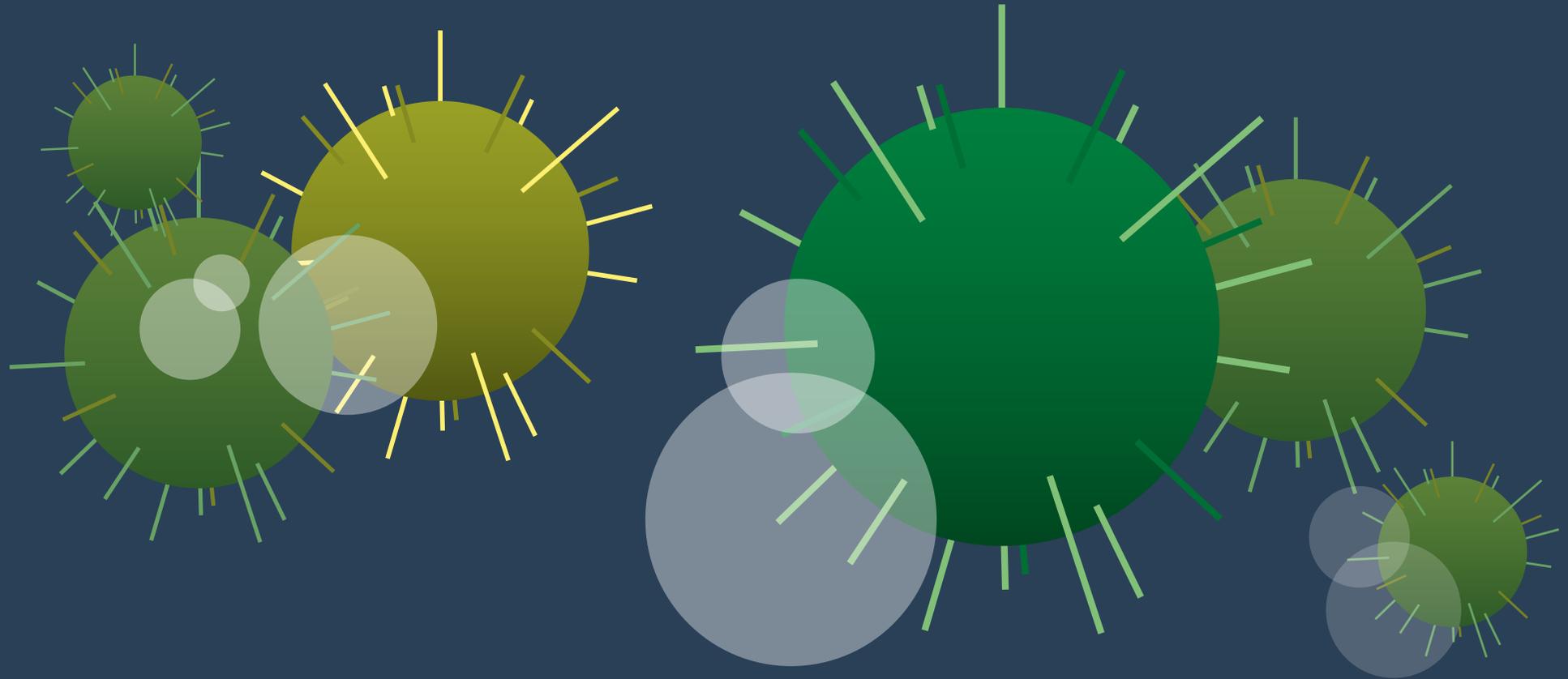
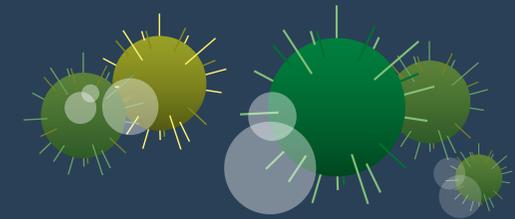


# PASTEUR

centro diagnostico



i test specialistici  
guida alle indagini genetiche



# CARDIO KIT

**Analisi genetica**  
di 11 dei più importanti  
polimorfismi  
associati alla **malattia**  
**aterosclerotica**  
**coronarica (CAD)**  
e calcolo del rischio  
genetico integrato

## IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

DNA da sangue periferico o tampone buccale

Il medico/cardiologo provvede a compilare una scheda fornita dal Centro Diagnostico Pasteur con i dati anagrafici e anamnestici del paziente, che viene consegnata dal paziente stesso al momento del prelievo di sangue o del tampone buccale presso il nostro laboratorio

L'analisi genetica eseguita sul DNA del paziente viene valutata integrandola con i dati anagrafici ed anamnestici (Sesso, Età, Peso/Altezza, Iperensione, Pressione Arteriosa, Ipercolesterolemia, Colesterolo Totale, LDL-HDL, Fumo, Diabete, Eventi cardiovascolari) mediante l'utilizzo di un sistema informatico, chiamato Omega Race (Ω Race, Risk Analysis of Casual Effect) in gestione presso il Centro Diagnostico Pasteur.

DATI ANAGRAFICI

+

DATI ANAMNESTICI

+

POLIMORFISMI



**VALUTAZIONE DEL RISCHIO GENETICO INTEGRATO**  
**A 5 - 10 - 15 - 20 ANNI**

Legenda		Rischio genetico integrato				Rischio clinico tradizionale			
Rischio MCV VI	oltre 30%								
Rischio MCV V	20% - 30%								
Rischio MCV IV	15% - 20%								
Rischio MCV III	10% - 15%								
Rischio MCV II	5% - 10%			X	X				X
Rischio MCV I	meno 5%	X				X	X	X	
		rischio a 5 anni	rischio a 10 anni	rischio a 15 anni	rischio a 20 anni	rischio a 5 anni	rischio a 10 anni	rischio a 15 anni	rischio a 20 anni

### Referenze scientifiche:

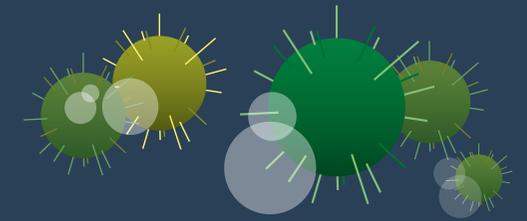
Myocardial Infarction Genetics Consortium. Genome-wide association of early-onset myocardial infarction with single nucleotide polymorphisms and copy number variants. *Nature Genetics*, 41:334-341(2009); Worldwide patterns of haplotype diversity at 9p21.3, a locus associated with type 2 diabetes and coronary heart disease. *Genome Medicine*, 1:51(2009); Genetics of myocardial infarction: a progress report. *Eur Heart J*, 31(8):918-925(2010); The Coronary Artery Disease (CAD) Genetics Consortium. A genome-wide association study in Europeans and South Asians identifies five new loci for coronary artery disease. *Nature Genetics*, 43(4):339-344(2011); Large-scale association analysis identifies 13 new susceptibility loci for coronary artery disease *Nature Genetics*, Vol.43:333-338,2011.

## Refertazione

Analisi genetica dei  
polimorfismi e valutazione del  
rischio genetico integrato a  
5-10-15-20 anni

Esecuzione del test in  
**10 giorni lavorativi**

Possibilità di invio elettronico  
del referto direttamente al  
medico/cardiologo, se  
richiesto



# PERIODONT SCREEN

**Analisi genetica  
quantitativa dei  
principali batteri  
ad alto e medio rischio  
responsabili della  
parodontite**

## IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

Fluido gengivale o materiale preslevato da una o più tasche dentarie

Il dentista/odontoiatra provvede a compilare una scheda, fornita dal Centro Diagnostico Pasteur con i dati anagrafici e anamnestici del paziente e prelevare circa 1 mL di campione biologico (NB: scheda e contenitore di prelievo riporteranno un solo codice, univoco per paziente)

La conservazione avviene all'interno di un contenitore sterile fornito da noi:

- per breve tempo (1-2h) a temperatura ambiente;
- per tempi più lunghi a temperatura controllata di 4°C.

L'indagine genetica consente di individuare la presenza/assenza e la carica microbiologica dei principali batteri patogeni attraverso la ricerca specifica del materiale genetico batterico.

### PANNELLO DEGLI AGENTI PATOGENI INDAGATI

Alto rischio —  
Aggregatibacter Actinomycetencomitans  
Porphyromonas Gingivalis  
Tannerella Forsythia  
Treponema denticola

Medio rischio —  
Prevotella Intermedia  
Fusobacterium Nucleatum  
Porphyromonas endodontalis

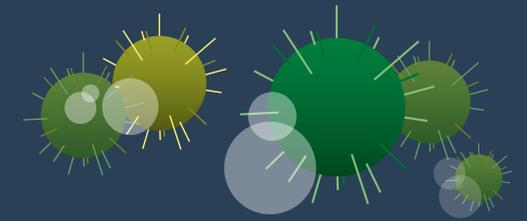
## Refertazione

Analisi genetica e quantitativa  
dei batteri patogeni con  
relazione tecnica in allegato

Esecuzione del test in  
**15 giorni lavorativi**

#### Referenze scientifiche:

Ezzo PJ et al. Microorganisms as risk indicators for periodontal disease. Periodontol 2003; 32: 24-35; Nonnenmacher C. et al. Quantitative detection of periodontopathogens by real-time PCR. Journal of Microbiological Methods. 2004 N° 59. P. 117-125; Lee H.J. et al. Quantification of subgingival bacterial pathogens at different stages of periodontal diseases. Curr Microbiol. 2012 N° 65 (1). P. 22-7; Asai Y et al (2002) Detection and quantification of oral treponemes in subgingival plaque by real-time PCR. J Clin Microbiol 40, 3334-3340; Mager DL, et al (2003) Effects of periodontitis and smoking on the microbiota of oral mucous membranes and saliva in systemically healthy subjects. J Clin Periodontol 30, 1031-1037.



# PAPILLOMA VIRUS UMANO (HPV)

**Analisi genetica**  
qualitativa e quantitativa  
con genotipizzazione  
dell'HPV ad alto rischio  
(16, 18, 31, 45) e medio  
rischio (33, 35, 39, 51,  
52, 56, 58, 59, 66, 68)

## IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

Tampone vaginale, cervicale, uretrale, biopsia endometriale e liquido seminale

L'analisi genetica eseguita sul materiale biologico del paziente consente di rilevare la presenza dell'HPV, di valutare quale genotipo virale è presente e, soprattutto, in che concentrazione virale.

Secondo diversi studi scientifici la presenza dell'HPV sembra essere necessaria allo sviluppo di una displasia cervicale. Pertanto, sulla base della concentrazione virale viene valutato il significato clinico dell'HPV relazionando la sua concentrazione con un potenziale rischio di sviluppo di displasia cervicale.

### Esempio di risultato

VIRUS	ESITO	GENOTIPO	VALORI DI RIFERIMENTO
Papilloma Virus Umano (HPV)	POSITIVO	16-18-33	NEGATIVO

Quantizzazione del DNA di HPV-16	<b>6.18</b> /10 <sup>5</sup> cellule
Quantizzazione del DNA di HPV-18	<b>2.15</b> /10 <sup>5</sup> cellule
Quantizzazione del DNA di HPV-33	<b>8.69</b> /10 <sup>5</sup> cellule

Risultato logaritmico quantitativo (HPV-DNA in 100.000 cellule)	Interpretazione
<b>&lt;3</b>	Clinicamente non significativo
<b>3-5</b>	Clinicamente importante. Presenza rischio displasia cervicale.
<b>&gt;5</b>	Clinicamente molto importante. Alto rischio displasia cervicale.

### note

Presenza del DNA del virus HPV con genotipi 16, 18 e 33. Quantizzazione di HPV-16 e HPV-33:

Risultati clinicamente molto importanti in relazione al potenziale alto rischio di sviluppo di displasia cervicale.

Quantizzazione di HPV-18: risultato clinicamente non significativo in relazione al rischio di sviluppo di displasia cervicale.

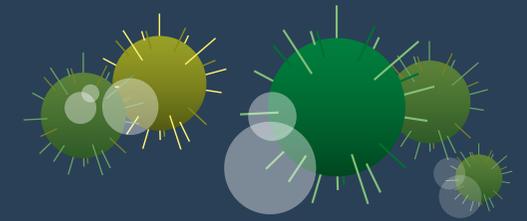
## Refertazione

Analisi qualitativa e quantitativa di ogni singolo genotipo di HPV con relazione tecnica in allegato;

Esecuzione del test in  
**7 giorni lavorativi**

### Referenze scientifiche:

Cuschieri, K. et al. The role of human papillomavirus testing in cervical screening. *Jou Clin Vir* 32S (2005) S34-S42. Del Prete, R. et al. Prevalence and genotypes identification of human papilloma virus infection in a population of South Italy. *Jou Clin Vir*. 2008, 42(2):211-214. Jung, W.W. et al. Strategies Against Human Papillomavirus Infection and Cervical Cancer. *Jou Microb*. 2004, 42(4):255-266.



# MALATTIE SESSUALMENTE TRASMISSIBILI

**Ricerca del DNA batterico** di *Ureaplasma Parvum*, *Ureaplasma Urealyticum*, *Mycoplasma Hominis*, *Neisseria Gonorrhoeae*, *Chlamydia Trachomatis*, *Trichomonas Vaginalis*, *Mycoplasma Genitalium*, *Streptococco β-Emolitico* attraverso metodiche di biologia molecolare

## IL TEST GENETICO

### Materiale biologico di partenza

Tampone vaginale, cervicale, uretrale, biopsia endometriale e liquido seminale.  
Se viene eseguita l'indagine genetica per la ricerca del DNA di HPV, è possibile utilizzare lo stesso materiale di partenza per la ricerca di DNA batterico.

L'analisi genetica eseguita sul materiale biologico del paziente consente di rilevare la presenza del DNA dei batteri indagati con una alta sensibilità (500 copie di DNA batterico per mL).

BATTERI	Esito	Valori di riferimento
<i>Ureaplasma Parvum</i>	NEGATIVO	Negativo
<i>Ureaplasma Urealyticum</i>	POSITIVO	Negativo
<i>Mycoplasma Hominis</i>	NEGATIVO	Negativo
<i>Neisseria Gonorrhoeae</i>	POSITIVO	Negativo
<i>Chlamydia Trachomatis</i>	NEGATIVO	Negativo
<i>Trichomonas Vaginalis</i>	NEGATIVO	Negativo
<i>Mycoplasma Genitalium</i>	NEGATIVO	Negativo
<i>Streptococco β-Emolitico</i>	NEGATIVO	Negativo

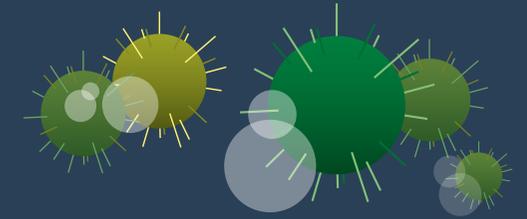
## Refertazione

Analisi qualitativa del DNA batterico con relazione tecnica in allegato

Esecuzione del test in **7 giorni lavorativi**

### Referenze scientifiche:

Baud, D. et al. Role of Chlamydia trachomatis in Miscarriage. *Emerg Infect Dis.* 2011 Sep;17(9):1630-5; Khan, E.R. et al. Molecular Diagnosis of Genital Chlamydia trachomatis Infection by Polymerase Chain Reaction. *Med J.* 2011 Jul;20(3):362-5; Rodrigues, M. et al. *J Obstet Gynaecol.* 2011;31(3):237-41; Muvunyi, C.M. et al. *Diagn Microbiol Infect Dis.* 2011 Sep;71(1):29-37.



## FARMACOGENETICA DELLA RIPRODUZIONE

**Ricerca dei polimorfismi  
Asn680Ser e Thr307Ala  
del gene FSHR, Trp28Arg  
e Ile35Thr del gene LHB e  
della mutazione  
Arg554Ter del gene  
LHCGR**

### IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

DNA da sangue periferico

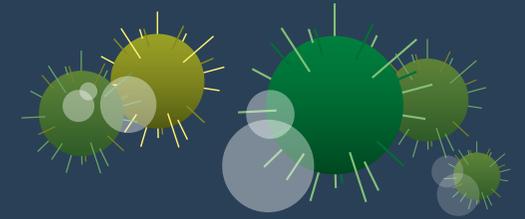
I polimorfismi del gene FSHR (recettore dell'FSH) indagati sono stati ampiamente studiati ed è stato evidenziato che nelle donne il genotipo relativo ai due polimorfismi di FSHR è il fattore maggiormente influenzante la responsività ovarica al trattamento con FSH, necessario per l'induzione dell'ovulazione durante le tecniche di fecondazione medicalmente assistita. L'analisi del genotipo dell'FSHR permette di modulare in maniera individuale la somministrazione di FSH e quindi di aumentare l'efficacia e la sicurezza della terapia: le pazienti con un genotipo "low-responder" devono essere stimolate utilizzando un dosaggio di FSH 1.5 volte maggiore rispetto al gruppo con genotipo "high-responder", che necessitano di dosaggio più basso.

I polimorfismi dell'LHB (Subunità Beta dell'ormone Luteinizzante) vengono indagati poiché durante la stimolazione ovarica controllata, le donne portatrici delle due varianti geniche necessitano di dosi più elevate di FSH rispetto a donne con genotipo normale, supportando l'idea che questa forma di LH sia comunque una variante meno attiva, incapace di supportare adeguatamente l'attività dell'FSH durante la stimolazione follicolare.

La mutazione nel gene LHCGR rende inattivo il recettore che causa resistenza all'azione dell'ormone luteinizzante nelle donne e ipoplasia delle cellule di Leydig negli uomini. La resistenza all'ormone luteinizzante potrebbe essere causa di infertilità poiché determina parziale insufficienza ovarica.

Refertazione

Esecuzione del test in  
**20 giorni lavorativi**



# GENETICA DELLA RIPRODUZIONE

## IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

Sangue periferico

- Cariotipo
- Fibrosi Cistica a 38 mutazioni
- Fibrosi Cistica a 60 mutazioni
- Valutazione del polimorfismo polyTG del gene CFTR in relazione al polimorfismo polyT
- Trombofilia a 7 mutazioni
- Trombofilia a 15 mutazioni
- Microdelezione del cromosoma Y
- Test di Frammentazione del DNA spermatico
- TUNEL Assay su liquido seminale

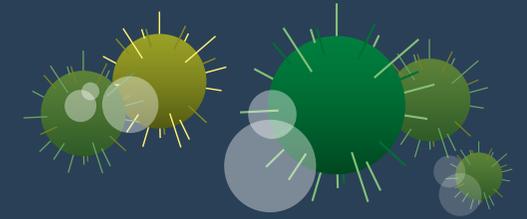
### Refertazione

Esecuzione dei test genetici di biologia molecolare e cariotipo in

**10 giorni lavorativi**

Esecuzione dei test su liquido seminale in

**20 giorni lavorativi**



# MALATTIA CELIACA

**Analisi molecolare** degli  
**aplotipi hla** per la  
predisposizione genetica  
alla celiachia

## IL TEST GENETICO

Materiale biologico di partenza

DNA da sangue periferico o tampone buccale

Il test consente l'individuazione dell'aplotipo e del genotipo HLA-DQ2/DQ8 predisponente alla malattia celiaca:

**DQA1\***(02:01, 03, 05, 05:01, 05:03, 05:05)

**DQB1\***(02, 02:01, 02:02, 03:01, 03:02, 03:05)

**DRB1\***(03, 04, 07, 11, 12)

Il risultato prevede la tipizzazione sierologica del paziente.

Refertazione

Esecuzione del test in  
**10 giorni lavorativi**



# PASTEUR

centro diagnostico

via Vittorio Emanuele II, 117  
Parete - CE | tel. e fax 081 5035571

punto prelievi via Campo, 16  
Carinaro - CE | tel. 081 8131072

[info@cdpasteur.it](mailto:info@cdpasteur.it)  
[www.cdpasteur.it](http://www.cdpasteur.it)