

I disturbi dello spettro autistico (DSA) sono disturbi dello sviluppo neurologico caratterizzati da compromissione delle relazioni sociali e della comunicazione, da comportamenti inusuali e stereotipati e da un rallentamento dello sviluppo intellettivo spesso con disabilità intellettive.

I sintomi iniziano nella prima infanzia e la diagnosi si basa sull'anamnesi dello sviluppo e sulla valutazione clinica.

Il trattamento è rappresentato dalla terapia comportamentale e a volte da quella farmacologica.

Le stime attuali di prevalenza dei disturbi dello spettro autistico sono di 1/68 negli Stati Uniti, con percentuali simili in altri paesi e una frequenza di circa 4 volte superiore nei maschi.

Le cause specifiche del DSA non sono del tutto note, anche se spesso vengono correlate a fattori genetici.

I DSA possono infatti essere associati a svariate anomalie genetiche, quali Fenilchetonuria, Sclerosi Tuberosa, sindrome dell'X-Fragile, sindrome di Rett, Sindrome di Angelman e a tante altre patologie di origine genetica.

Il Centro Ames offre la possibilità di verificare, tramite l'esecuzione di indagini ad hoc, se a livello genico si è portatori di una o più mutazioni che determinano il DSA.

Sono tre i livelli di approfondimento disponibili.

Nel primo vengono analizzati il cariotipo e il numero di triplette CGG causative della sindrome dell'X-Fragile.

Nel secondo livello, attraverso lo SNP-Array che è attualmente ritenuto il metodo più avanzato di analisi citogenetica, viene eseguita la contemporanea determinazione del Copy Number Variation (CNV) con risoluzione dell'ordine delle Kb, e degli eventi di Loss of Heterozygosity (LOH).

Nell'ultimo livello vengono analizzati, mediante tecnica NGS, oltre duecento geni correlati, secondo la recente letteratura scientifica, al DSA.



UTILITÀ DEL TEST



PER IL PAZIENTE:

- Conferma di diagnosi di DSA
- Eventuale trattamento abilitativo e/o riabilitativo specifico



PER I FAMILIARI:

- Rischio di ricorrenza

COME SI ESEGUE IL TEST:



- Prelievo di sangue in provetta Lito Eparina per eseguire il Cariotipo.



- Prelievo di sangue in provetta EDTA o tampone buccale, per eseguire le restanti analisi genetiche.

PANNELLI

Livello 1:

Cariotipo e analisi del gene FMR-1 associato alla sindrome di Martin Bell (X-Fragile).

Livello 2:

Analisi delle alterazioni strutturali dei cromosomi mediante SNP-Array.

Livello 3:

NGS di oltre 200 geni associati al DSA.

PER LO SPECIALISTA, CREA IL TUO PANNELLO:

è possibile sviluppare un pannello personalizzato con un numero variabile di geni con aggiunta di MLPA ove possibile



AMES
Group

GENETICA MEDICA · MICROBIOLOGIA · PATOLOGIA CLINICA

SEDE OPERATIVA NAPOLI

Via Padre Carmine Fico, 24
80013 - Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax: 081 5224316 pbx
081 8420923 - 081 5227785
081 5227636

ORARI SEDE OPERATIVA NAPOLI:

Lunedì - Venerdì | 7:30 - 13:00 / 15:00 - 19:00
Sabato | 7:30 - 12:30 / 14:00 - 18:00
Domenica | 08:00 - 12:00

e-mail: informazioni@centroames.it

SEDE LEGALE ED OPERATIVA

Via Mazzini, 3/A 20063
Cernusco sul Naviglio - (MI)

SEDE AVELLINO

Via Brigata Avellino, 30
83100 - Avellino (AV)
Tel.: 0825 784184
labgamma@centroames.it

SEDE LOGISTICA PIEMONTE

Via Torino, 57
10036 - Settimo Torinese (TO)



www.centroames.it

TEST GENETICI PER IL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

