

Genoma s.r.l.

Sede Principale:

Laboratori e Studi Medici

Via Castel Giubileo, 11 - 00138 Roma

Tel. +39 06 8811270 (6 linee)

Fax +39 06 64492025

Sede legale e Studi Medici:

Via Po, 102 - 00198 Roma

Tel. +39 06 85304150 • + 39 06 85358425

Fax. +39 06 85344693

info@laboratoriogenoma.eu

www.laboratoriogenoma.eu

www.diagnosipreimpianto.info



GENOMA

Centro di Diagnosi Genetica Preimpianto

Numero Verde
800-501651
CHIAMATA GRATUITA

 **GENOMA®**
Molecular Genetics Laboratory

 **GENOMA®**
Molecular Genetics Laboratory



GENOMA: centro di diagnosi genetica preimpianto (PGD)

Il laboratorio **GENOMA** opera nel settore della procreazione medicalmente assistita (PMA) dal 1998, in qualità di centro specializzato in **diagnosi genetica preimpianto (PGD)**.

GENOMA è considerato uno dei centri più qualificati nel settore della **PGD**, con rilevanza nazionale ed internazionale. Il Centro detiene una tra le più ampie casistiche al mondo per quanto concerne la diagnosi preimpianto:

- **2000** CICLI DI PGD PER MALATTIE MONOGENICHE
- **500** CICLI DI PGD PER MALATTIE MONOGENICHE + TIPIZZAZIONE HLA
- **1000** CICLI DI PGD PER SCREENING ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE (PGS)
- **500** CICLI DI PGD PER TRASLOCAZIONI CROMOSOMICHE
- **PROTOCOLLI DI PGD PER OLTRE 150** DIFFERENTI MALATTIE GENETICHE

Il Centro si avvale di una *équipe* di professionisti altamente qualificati, con riconoscimenti internazionali, supportati da una dotazione strumentale che rappresenta quanto di più moderno e tecnologicamente avanzato sia oggi reperibile.

Il profondo interesse per questo settore e il desiderio di aiutare i numerosissimi pazienti anche al di fuori dei confini nazionali, ha indotto **GENOMA** a creare una rete internazionale di collaborazioni con Centri di IVF, coinvolgendo oltre **50 cliniche** in **Europa**, **USA** e nel **Medio Oriente**.

Oggi questo network ha accumulato una esperienza tale nella diagnosi preimpianto, da fornire un contributo fondamentale nella conoscenza e nella casistica globale del settore.

Il successo in campo clinico e gli ottimi risultati raggiunti dal suo team di collaboratori hanno consentito al Laboratorio **GENOMA** di divenire il punto di riferimento di numerosi Centri di procreazione assistita nazionali ed internazionali.

Diagnosi preimpianto: i primati di GENOMA

1998

il laboratorio **GENOMA** è il primo Centro in Italia ad eseguire la diagnosi preimpianto per una coppia a rischio di Fibrosi Cistica.

2000

GENOMA sviluppa e applica a livello clinico una tecnica innovativa per la ricerca delle mutazioni sulle singole cellule embrionali, conosciuta come "**Minisequencing**" (Fiorentino *et al.*, 2003); la relativa pubblicazione scientifica ha meritato la copertina della rivista *Molecular Human Reproduction*. Questa procedura oggi viene impiegata dalla maggior parte dei Centri che effettuano la PGD.

2003

il laboratorio **GENOMA**, primo in Italia, e uno dei pochi centri al mondo, sviluppa e applica a livello clinico una procedura diagnostica che combina la Diagnosi Preimpianto con il test di tipizzazione dell'HLA. (*Preimplantation HLA matching*) (Fiorentino *et al.* 2004; Fiorentino *et al.*, 2005; Fiorentino *et al.*, 2007). I numerosi e ben noti studi che ne sono derivati sono stati in seguito utilizzati per curare oltre 100 bambini affetti da malattie ematopoietiche, come la Beta Talassemia, l'Anemia Falciforme, l'Anemia Fanconi, etc.

2003

GENOMA, primo in Italia, sviluppa e applica a livello clinico una procedura di PGD per la predisposizione ai tumori ereditari, come la FAP (Poliposi Adenomatosa Familiare), la Sindrome di Von Hippel-Lindau (VHL), il Retinoblastoma, la Nerofibromatosi e la Sindrome di Li Fraumeni (Fiorentino *et al.*, 2003; 2006).

2003

GENOMA, primo in Italia, sviluppa e applica a livello clinico una procedura di PGD per patologie genetiche ad insorgenza tardiva, come la Corea di Huntington e l'Alzheimer (Fiorentino *et al.*, 2006).

2007

GENOMA, primo al mondo, introduce un nuovo concetto di diagnosi preimpianto, che si allinea alle direttive delle Legge 40/2004, che regola le tecniche di procreazione medicalmente assistita: la **diagnosi genetica pre-concepimento (PCGD)** (Fiorentino *et al.*, 2008).

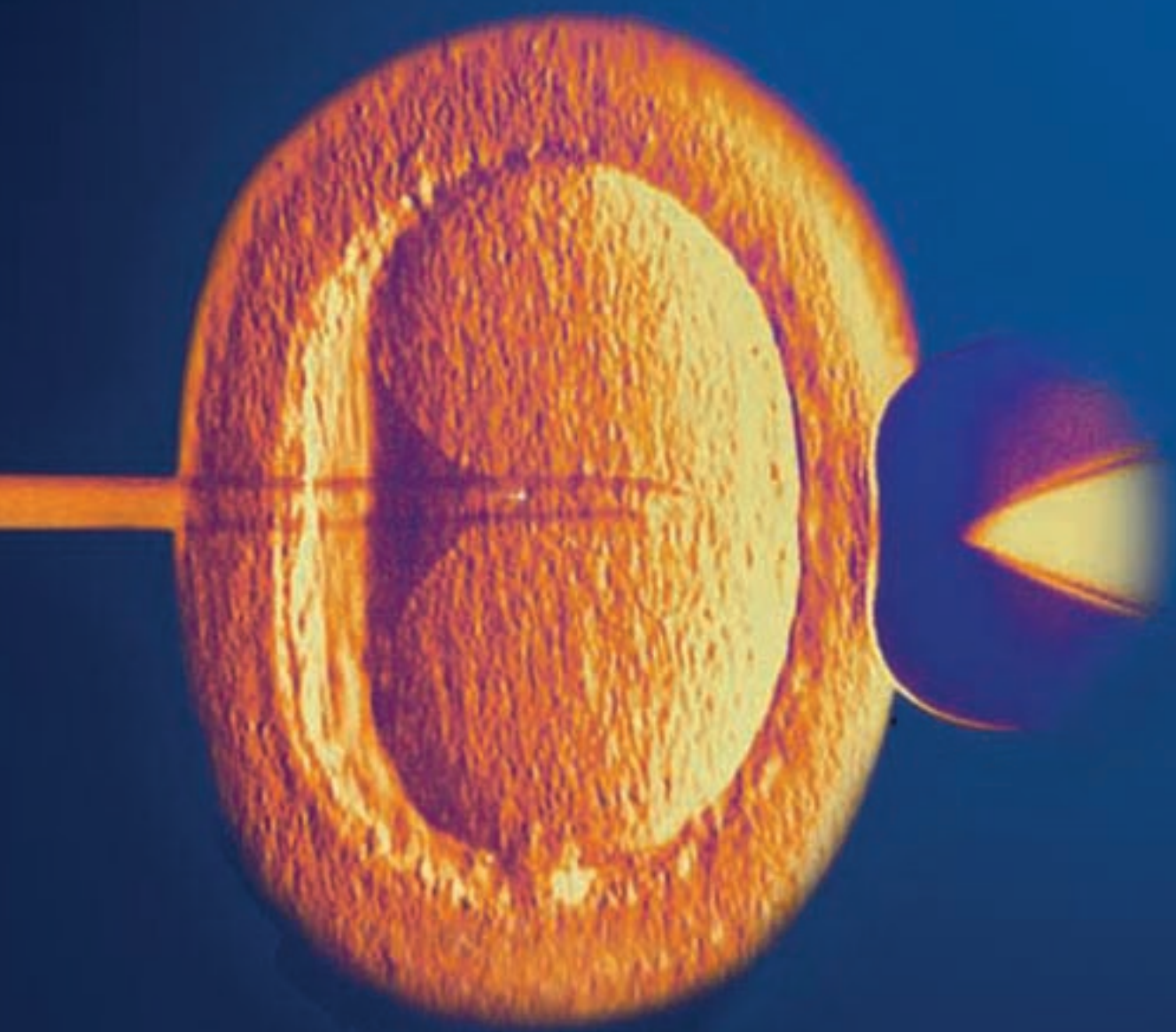
2009

GENOMA, primo al mondo, introduce una tecnica molecolare innovativa per evidenziare gli sbilanciamenti cromosomici in gameti o embrioni prodotti da pazienti portatori di una traslocazione bilanciata, in sostituzione della tradizionale tecnica di Ibridazione Fluorescente *In-Situ* (FISH), determinando così una evoluzione della diagnosi preimpianto per le traslocazioni cromosomiche (Fiorentino *et al.*, 2010).

2009

il laboratorio **GENOMA**, primo in Italia e uno dei primi centri al mondo, applica a livello clinico una tecnica innovativa che consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico dell'embrione: l'ibridazione genomica comparativa su microarray (**Array-CGH**).





Come opera GENOMA

GENOMA espleta attività di *service* di diagnosi genetica preimpianto per centri di PMA, sia italiani ed esteri, fornendo un supporto specialistico volto allo sviluppo, all'ottimizzazione ed alla relativa applicazione clinica di protocolli diagnostici impiegati per effettuare l'analisi genetica sulle singole cellule embrionali (blastomeri) o sui gameti (globuli polari).

La diagnosi genetica preimpianto segue uno schema articolato che richiede una stretta coordinazione tra due diverse *équipe*, i team del centro di procreazione assistita (PMA) e del laboratorio di genetica molecolare. Le cellule embrionali o i globuli polari vengono prelevati dall'*equipe* di embriologi del centro di PMA di riferimento, che collabora con **GENOMA**, e poste all'interno di provette analitiche.

Tali provette vengono quindi preparate per la spedizione, aggiungendo al loro interno una goccia di olio minerale, che mantiene la cellula in un ambiente circoscritto e sterile, evitando la possibilità di contaminazioni esterne e la perdita della cellula nelle pareti della provetta durante il trasporto.

Le provette vengono infine poste all'interno di speciali contenitori refrigerati per il trasporto e recapitate al nostro Centro.

Per la spedizione si fa ricorso ad un servizio speciale, che permette la consegna delle cellule da qualsiasi città europea **entro 3-6h** dalla loro spedizione (il tempo varia in base alla città di provenienza), entro **15-30 minuti** se la PGD si effettua in collaborazione con un centro di PMA di Roma.

La nostra équipe

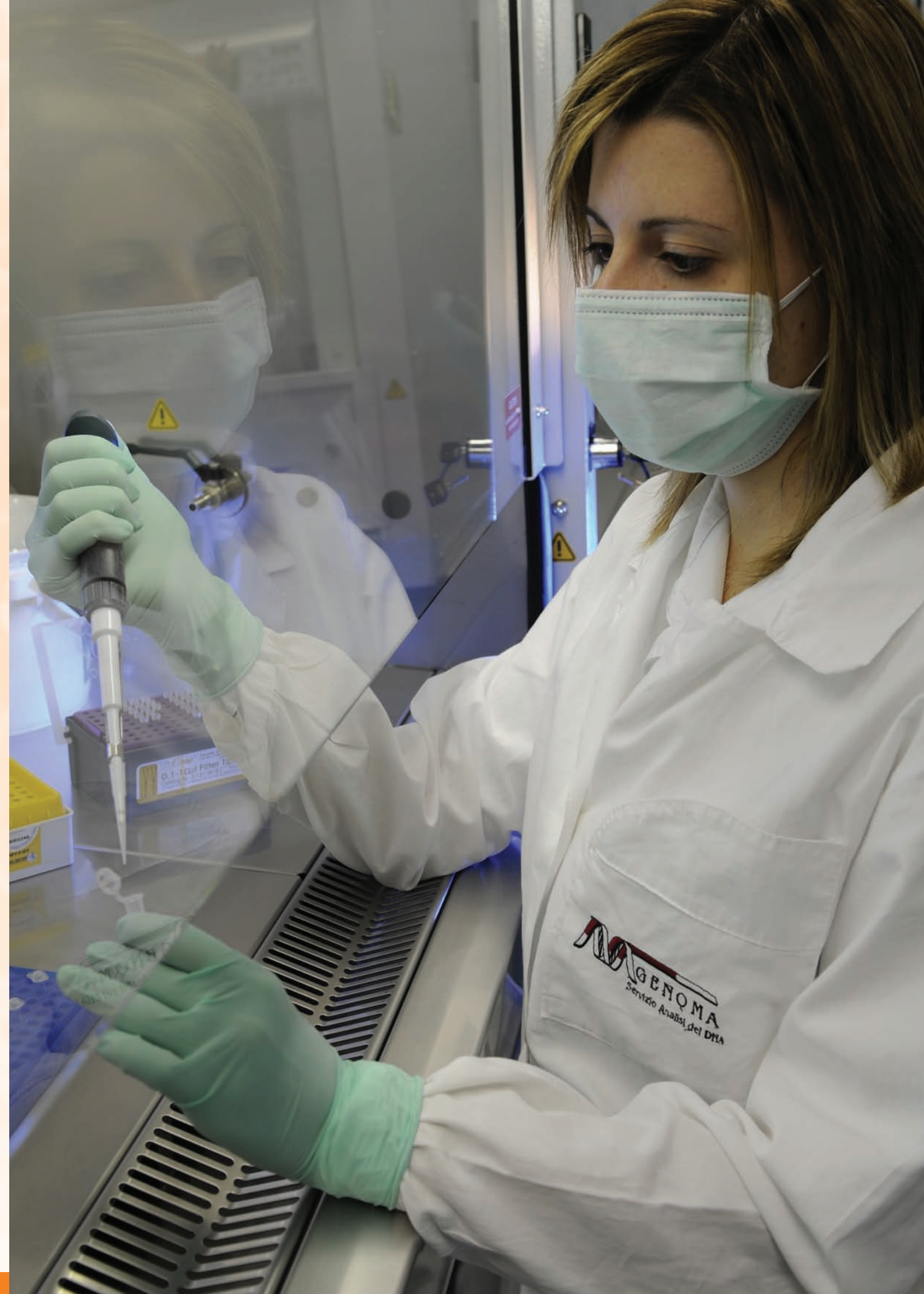
Formazione, Qualificazione e Motivazione sono il segreto di un team di elevata professionalità, con riconoscimenti internazionali.

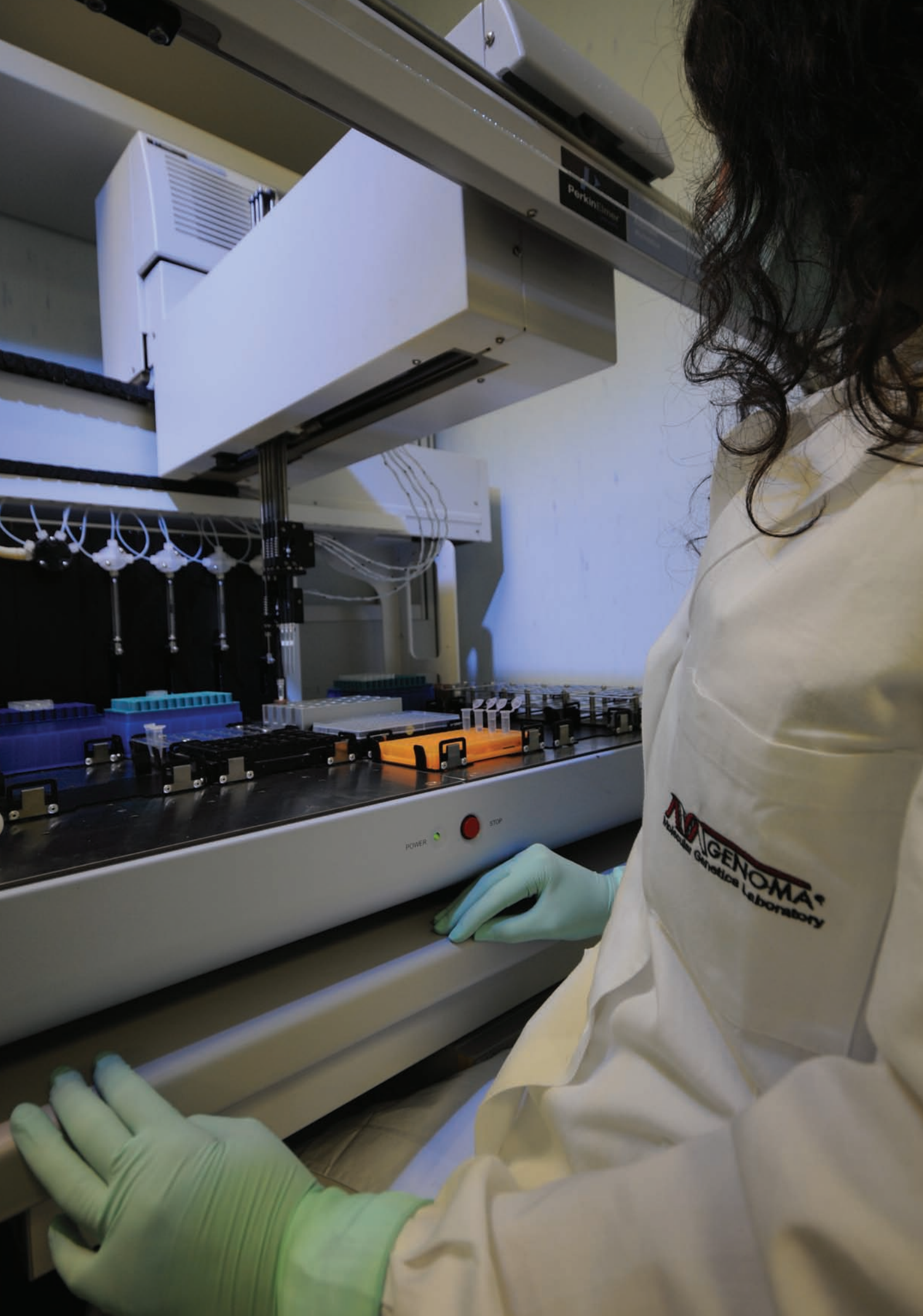
Il fattore umano è stato sempre di primaria importanza per il nostro Centro. Consapevoli di ciò, abbiamo posto il nostro staff al centro della vita aziendale, curandone soprattutto la formazione ed il coinvolgimento in attività che sviluppessero appieno le competenze di ciascun professionista.

Il risultato è la realizzazione di un *team* altamente qualificato che mette la propria professionalità al servizio dei pazienti. Il confronto con la comunità scientifica internazionale, una continua formazione specialistica, supportata da una dotazione strumentale moderna ed avanzata, consente a ciascun componente della struttura di operare ad un livello di competenze estremamente elevato.

I professionisti che operano in **GENOMA** lavorano nel campo della diagnosi preimpianto e della Procreazione Medicalmente Assistita da oltre dodici anni. Un gruppo di oltre **50 professionisti**, tra genetisti, biologi molecolari, ginecologi, ricercatori, tecnici di laboratorio, operano sotto la guida del **Dott. Francesco Fiorentino**, all'interno di una struttura ad alto coefficiente tecnico e scientifico che si dedica alla diagnosi preimpianto sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca.

Al laboratorio dedicato all'attività clinica si affianca un settore finalizzato espressamente allo sviluppo della ricerca in campo embriologico e genetico. A tal fine **GENOMA** è in collegamento con istituti, clinici e di ricerca, sia in Italia che all'estero. Per questo motivo sono costanti le attività di aggiornamento scientifico alle quali i suoi operatori partecipano. Ne sono testimonianza i numerosi contributi scientifici di cui sono autori gli operatori di **GENOMA**.





La tecnologia strumentale di GENOMA

L'evoluzione tecnologica nel settore della diagnosi preimpianto impone un continuo aggiornamento delle strumentazioni. Questo è diventato uno dei nostri punti di forza.

Strumento fondamentale del modello organizzativo del Laboratorio **GENOMA** è rappresentato dalla dotazione strumentale, quanto di più moderno ed avanzato sia oggi reperibile, continuamente aggiornata ai progressi della tecnica ed alle nuove esigenze diagnostiche emergenti.

Tecnologie d'avanguardia e soluzioni robotiche, applicate all'intero processo analitico, contribuiscono ad elevare il livello qualitativo degli esami genetici, garantendo la massima affidabilità dei risultati ottenuti.

Il tutto è coordinato ed integrato da un moderno sistema informatico che costituisce il tessuto connettivo di tutta l'attività.

Il Sistema di Qualità

Una continua sfida verso il progressivo miglioramento dei nostri servizi. Un continuo impegno per mirare all'eccellenza qualitativa.

Il sistema di qualità del laboratorio **GENOMA** è un processo ben integrato e consolidato in tutte le procedure aziendali.

Implementare un sistema di qualità non significa solo adeguamento a procedure standardizzate volte all'ottimizzazione dei processi. Nel nostro Centro, la qualità è più di un risultato, è un valore aziendale. I nostri laboratori sono concepiti in modo da ottimizzare ogni fase del processo di lavorazione: dalla accettazione dei campioni, alla loro analisi, alla gestione informatizzata dei referti. Al fine di garantire la massima affidabilità dei risultati, l'intera procedura analitica è soggetta a costante controllo da parte di operatori specificamente dedicati. Grazie al suddetto modello organizzativo ed alle strumentazioni d'avanguardia in dotazione, siamo in grado di garantire elevati standard di qualità.

Il Laboratorio **GENOMA**, è certificato **ISO 9001:2000** e partecipa regolarmente a controlli di qualità esterni - affidati ad istituzioni riconosciute a livello internazionale - che interessano in particolare le analisi molecolari del settore di diagnosi preimpianto. Il centro, inoltre, è in fase di implementazione per l'ottenimento della certificazione **ISO/IEC 15189**.

L'attività scientifica di GENOMA

L'attività di ricerca è considerata un elemento essenziale per mirare costantemente all'eccellenza qualitativa.

L'impegno scientifico del Laboratorio **GENOMA** è parte integrante delle attività quotidiane e coinvolge la maggior parte dei professionisti, genetisti, biologi molecolari e ginecologi, che considerano tale settore di primaria importanza.

I risultati più rilevanti dell'attività di ricerca svolta si traducono nella pubblicazione di articoli e capitoli di libri su riviste nazionali e internazionali. Genetisti e biologi molecolari di **GENOMA** hanno espletato diverse collaborazioni scientifiche con prestigiosi istituti di ricerca internazionali, sono stati autori di diverse pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali specializzate, presenziando in qualità di *speaker* a numerosi congressi nazionali ed internazionali.

I medici e i biologi di **GENOMA** sono inoltre membri di diverse associazioni scientifiche, tra cui:

- **ASRM - American Society for Reproductive Medicine**
- **ESHRE - European Society of Human Reproduction and Embriology**
- **PGDIS - Preimplantation Genetic Diagnosis International Society**

Il **Dr. Francesco Fiorentino**, direttore del Centro, è inoltre membro del consiglio direttivo del Consorzio Europeo per la Diagnosi Genetica Preimpianto (**ESHRE PGD Consortium Steering Committee**) ed ha contribuito, in qualità di esperto nel settore, a redigere le linee guida internazionali sulla PGD, criteri di qualità seguiti dai migliori centri di diagnosi preimpianto. Il Dr. Fiorentino è anche revisore per diverse riviste scientifiche internazionali, quali:

- **Human Reproduction**
- **Molecular Human Reproduction**
- **Prenatal Diagnosis**
- **Journal of Assisted Reproduction and Genetics**
- **Fertility and Sterility**
- **Reproductive Bio-Medicine Online**



Laboratorio GENOMA

Direttore Tecnico e Scientifico:		
Dr. Francesco Fiorentino	Biologo Molecolare	fiorentino@laboratoriogenoma.it
Genetista:		
Dott.ssa Marina Baldi	Specialista in Genetica Medica	marinabaldi@laboratoriogenoma.it

Unità operativa di diagnosi genetica preimpianto

Responsabile Unità Operativa:		
Dott. Anil Biricik	Biologo Molecolare	biricik@laboratoriogenoma.it
Responsabile laboratorio di genetica molecolare:		
Dr. Andrea Nuccitelli	Biologo Molecolare	nuccitelli@laboratoriogenoma.it
Responsabile laboratorio di citogenetica molecolare:		
Dr.ssa Mariateresa Sessa	Citogenetista	sessa@laboratoriogenoma.it
Equipe operativa PGD:		
Dr.ssa Bahar Ismailoglu	Biologo Molecolare	lsmailoglu@laboratoriogenoma.it
Dr.ssa Letizia Spizzichino	Biologa Molecolare	spizzichino@laboratoriogenoma.it
Dr. Giuliano Cottone	Biologo Molecolare	cottone@laboratoriogenoma.it
Dr. Nello Vitale	Biologo Molecolare	vitale@laboratoriogenoma.it
Dr. Luca Brardinoni	Biologo Molecolare	brardinoni@laboratoriogenoma.it
Equipe di ricerca PGD: (Genetica molecolare)		
Dr.ssa Francesca Pizzuti	Biologa Molecolare	pizzuti@laboratoriogenoma.it
Dr.ssa Sara Bono	Biologa Molecolare	bono@laboratoriogenoma.it
Dr.ssa Anna Iorillo	Biotechnologa	iorillo@laboratoriogenoma.it
Dr.ssa Elena D'Angelosante	Tecnico di laboratorio biomedico	dangelosante@laboratoriogenoma.it
Luana Barbetta	Tecnico di laboratorio	barbetta@laboratoriogenoma.it
Luca Filippo Caltagirone	Tecnico di laboratorio	caltagirone@laboratoriogenoma.it
Equipe di ricerca PGD: (Citogenetica molecolare)		
Dr.ssa Elisabetta Calìò	Citogenetista	calio@laboratoriogenoma.it
Dr.ssa Stefania Napoletano	Citogenetista	napoletano@laboratoriogenoma.it
Carla Lori	Tecnico di laboratorio	lori@laboratoriogenoma.it
Sonia Sarullo	Tecnico di laboratorio	sarullo@laboratoriogenoma.it
Nadia Messina	Tecnico di laboratorio	messina@laboratoriogenoma.it
Maria Virginia Mattace	Tecnico di laboratorio	mattace@laboratoriogenoma.it
Ginecologi:		
Dr.ssa Elisabetta Iammarrone	Specialista in ginecologia e ostetricia; Fisiopatologia della riproduzione umana	iammarrone@laboratoriogenoma.it
Patient's Care:		
Dott.ssa Maura Menaglia	Biologa	menaglia@laboratoriogenoma.it

Uffici amministrativi

Direttore Amministrativo:		
Dr. Giovanni Spuria	Dottore in Economia e Commercio	spuria@laboratoriogenoma.it
Amministrazione e Contabilità:		
Simona Righi	Segretaria amministrativa	righi@laboratoriogenoma.it
Patrizia Iovine	Segretaria amministrativa	iovine@laboratoriogenoma.it
Segreteria:		
Tiziana Romanelli	Segretaria amministrativa	romanelli@laboratoriogenoma.it
Renata Colazzo	Segretaria amministrativa	colazzo@laboratoriogenoma.it
Natascia Arghittu	Segretaria amministrativa	arghittu@laboratoriogenoma.it
Nicoletta Arghittu	Segretaria amministrativa	narghittu@laboratoriogenoma.it
Ivana Martino	Segretaria amministrativa	martino@laboratoriogenoma.it
Patrizia Cadderi	Segretaria amministrativa	cadderi@laboratoriogenoma.it