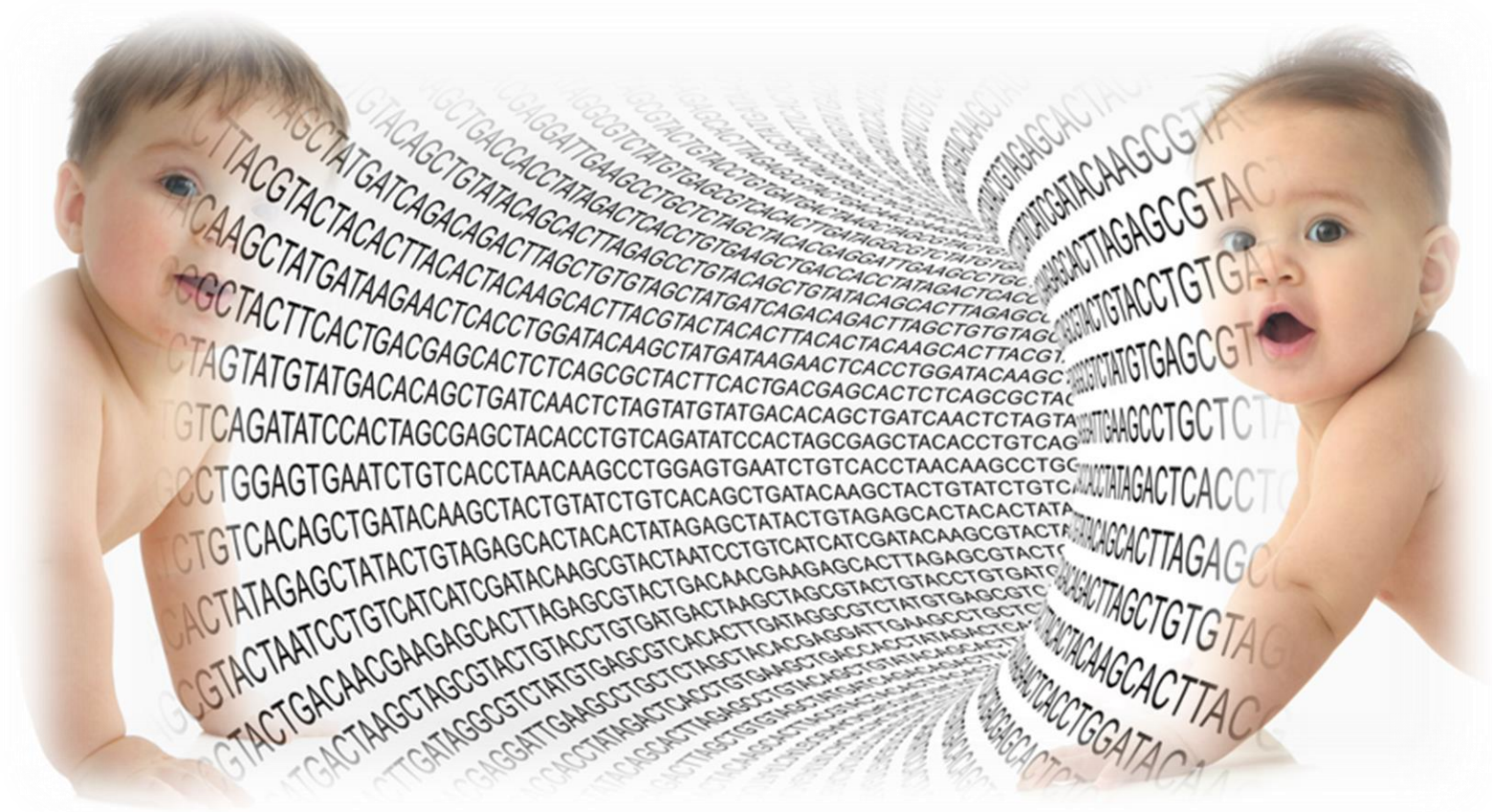


bimbogenome

decifra, analizza e conserva il genoma del tuo bambino

un solo esame, infinite informazioni, per sempre



nila medica
passion & excellence in healthcare

www.bimbogenome.com

www.nilamedica.com

scegli di sequenziare il suo

INTERO GENOMA

regalagli il libro della sua vita

Viviamo nell'era della genomica:
oggi, è il momento di scoprirne tutti i benefici

Il DNA di ognuno di noi è composto da una lunga serie di molecole: 3,2 miliardi di basi azotate (A, T, C, G), che codificano tutto ciò che noi siamo.

Le informazioni contenute nel DNA sono responsabili del colore dei nostri occhi, determinano cosa dovremmo mangiare per stare bene, quale sport è più adeguato a ciascuno di noi, come rispondiamo a determinati farmaci, a quali patologie siamo maggiormente predisposti e molto, molto altro ancora.

Con bimbogenome™ è possibile accedere a queste informazioni attraverso il sequenziamento dell'intero genoma, ed averle sempre a disposizione, in qualunque momento.

Un unico esame, da eseguire una volta sola, a partire da un semplice campione di saliva, per ottenere un report iniziale con tantissime informazioni ed indicazioni utili subito, e per creare un file che rappresenta la copia digitale del genoma del tuo bambino, da consultare ed analizzare infinite volte, ogni qual volta sarà necessario, per tutta la vita, "on demand", ottenendo sempre nuove informazioni e risposte.

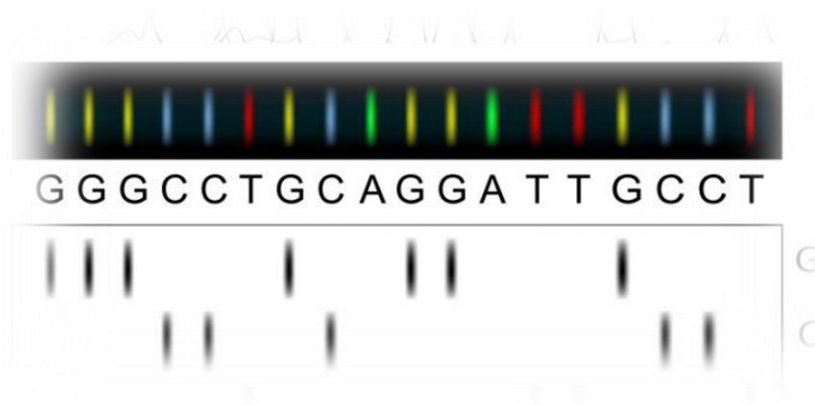
Perché? Per consentirti, con il supporto del tuo medico e dei nostri genetisti ed esperti di bioinformatica, di fare scelte migliori per la salute di tuo figlio, prendendo ogni giorno le decisioni più corrette, basate sulla conoscenza, unica, del suo genoma.

I continui progressi nella genomica e nella medicina personalizzata ti permettono oggi, infatti, di offrire a tuo figlio la possibilità di ottenere i migliori risultati possibili, per tutta la vita, comprendendo ed utilizzando le informazioni contenute nel suo genoma. Con bimbogenome™.

bimbogenome™ è per te che scegli solo il meglio per la tua famiglia. Lo fai quando si tratta di scegliere i servizi per l'infanzia, le scuole e tutto ciò di cui la tua famiglia avrà bisogno per il futuro.

Perché non farlo scegliendo bimbogenome™?

Semplice, innovativo, per sempre: bimbogenome™



scopri **bimbogenome**

Il sequenziamento dell'intero genoma ha inaugurando una nuova era della medicina, rendendo disponibili informazioni diagnostiche, cliniche e relative allo stile di vita inimmaginabili solo qualche anno fa, grazie alle quali la medicina personalizzata diviene un'opportunità concreta.

Scegliendo di sequenziare l'intero genoma di tuo figlio con **bimbogenome™** potrai avere:

- 1** Un report iniziale con l'analisi dettagliata di tutte le varianti geniche rilevate che possano determinare una predisposizione o un maggior rischio di sviluppare numerosissime patologie, tra cui: tumori, patologie cardiovascolari, autoimmuni, metaboliche, del sistema immunitario, patologie e disturbi neurologici e molto altro.
- 2** Informazioni in merito a benessere e longevità, al metabolismo, alla salute cardiovascolare, al controllo del peso, alla dieta, all'attività fisica, all'invecchiamento, all'aspetto fisico e a tanto, tanto altro.
- 3** Un'analisi di oltre 200 varianti farmacogenetiche, ossia delle caratteristiche individuali del DNA che sono correlate a come l'organismo metabolizza determinati farmaci.
- 4** Identificazione dell'eventuale stato di portatore sano per numerosissime patologie genetiche ereditarie, con beneficio per l'intera famiglia e per la salute riproduttiva.
- 5** L'intera sequenza del DNA ottenuta con **bimbogenome™** viene trasformata in un file che rappresenta la versione digitale del genoma di tuo figlio, salvata in cloud in un luogo sicuro, scaricabile e consultabile in qualunque momento durante tutto l'arco della vita.

Scegliendo **bimbogenome™** oggi, tuo figlio avrà sempre a disposizione questa copia digitale di ciò che lo rende unico.

Questo file potrà essere rianalizzato periodicamente, per ottenere informazioni ulteriori rispetto a quelle iniziali, rese disponibili in futuro grazie ai continui progressi della genomica.

Oppure, potrà essere analizzato su richiesta per ottenere informazioni specifiche legate a determinati geni, in seguito all'insorgenza di sintomi o di una patologia, ad una nuova diagnosi, o alla scoperta di un nuovo farmaco.

Poiché la sequenza dell'intero DNA è già stata ottenuta, non vi sarà più bisogno di un nuovo esame di laboratorio.

Sarà sufficiente un esame digitale, virtuale, condotto mediante metodiche di analisi bioinformatica sulla sequenza già disponibile e memorizzata.

Semplice, economico e veloce, senza dover attendere, in caso di bisogno, i tempi di laboratorio richiesti per sequenziare il DNA

cosa è

bimbogenome™ è un test genomico, che consiste nel sequenziamento e nell'analisi dell'intero genoma umano con tecnologia NGS.

È anche molto di più: consente di trasformare in un file digitale il genoma del tuo bambino, di analizzarlo e di conservarlo. Per sempre.

Fornisce fin da subito informazioni utili per migliorare la sua salute ed il suo benessere, e ti permette di conservare per sempre la copia digitale del suo intero genoma, mantenendola a disposizione per qualunque esame o necessità.



Il sequenziamento dell'intero genoma è un processo di laboratorio che consiste nel decifrare tutto il DNA contenuto in ogni cellula.

I comuni test genetici o genomici analizzano solo uno o pochi geni, in seguito ad una richiesta specifica; ad esempio, i geni per la celiachia o per l'intolleranza al lattosio, in caso si sospetti la presenza di una di queste patologie. Oppure i geni associati al metabolismo, qualora si voglia escludere la presenza di determinate malattie.

Ognuno di questi test valuta solo una o poche condizioni, e viene eseguito in base ad una esigenza clinica. Inoltre, ogni qual volta, nel corso della vita, si rende necessario un nuovo esame, è necessario ripetere tutte le fasi di laboratorio e sequenziare geni diversi.

bimbogenome™, invece, prevede un approccio radicalmente diverso.

Partendo da un campione di saliva, in laboratorio l'intero genoma del tuo bambino viene sequenziato completamente: vengono cioè decodificati tutti i 22.000 geni umani e tutte le altre porzioni di DNA che costituiscono il restante 98% del genoma. Ciò è reso possibile grazie alle nuove metodiche di sequenziamento massivo parallelo, basate sulla tecnologia NGS (next generation sequencing), che consentono di sequenziare milioni di frammenti di DNA contemporaneamente.

Si ottiene così un file digitale di parecchie centinaia di Gb, che rappresenta la sequenza del 100% del genoma del tuo bambino, e che viene conservato illimitatamente su cloud e, a richiesta, anche su un supporto fisico.

Qualunque informazione codificata dai suoi geni è quindi contenuta nel file digitale. Per tutto il resto della sua vita, di qualunque esame sul genoma abbia bisogno, sarà sufficiente "leggere" le informazioni contenute nel file, mediante algoritmi di bioinformatica, senza più necessità di ripetere in laboratorio singoli test.

Il file così ottenuto e conservato viene subito analizzato una prima volta in modo da fornire un report iniziale che indica l'eventuale rischio di sviluppare malattie o disturbi genetici, anche prima che compaiano i sintomi, l'eventuale stato di portatore di alcune patologie, trasmissibili alla prole, il quadro individuale di risposta a numerosi farmaci, e tante altre informazioni inerenti, ad esempio, la nutrizione, il controllo del peso, lo sport e molto altro ancora.

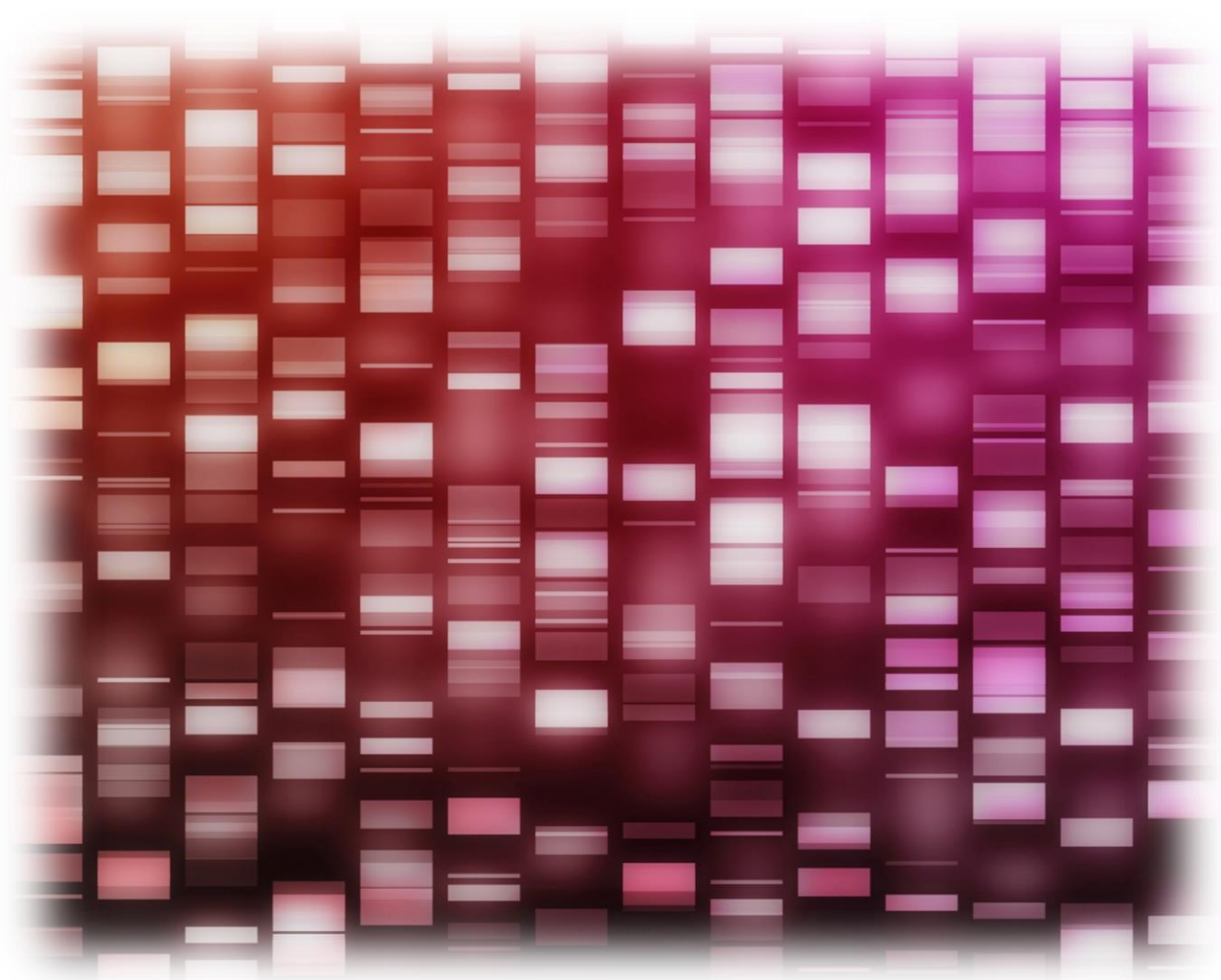
L'esito del sequenziamento dell'intero genoma consente quindi a te ed al tuo medico di prendere decisioni più intelligenti e mirate relative alla salute del tuo bambino, sapendo in che modo i suoi geni influenzano il modo in cui il suo corpo e la sua mente funzionano, con un impatto notevole sull'approccio alla salute nel lungo termine.

Inoltre, e ciò rappresenta un aspetto fondamentale, il file contenente la copia digitale del genoma viene conservata illimitatamente.

Questo file potrà essere rianalizzato periodicamente, per ottenere informazioni ulteriori rispetto a quelle iniziali, rese disponibili in futuro grazie ai continui progressi della genomica.

Oppure, potrà essere analizzato su richiesta per ottenere informazioni specifiche legate a determinati geni, in seguito, ad esempio, all'insorgenza di sintomi o di una patologia, ad una nuova diagnosi, o alla scoperta di un nuovo farmaco.

Poiché la sequenza dell'intero DNA è già stata ottenuta inizialmente, non vi sarà più bisogno di un nuovo esame di laboratorio. Sarà sufficiente un esame digitale, virtuale, condotto mediante metodiche di analisi bioinformatica (analisi di pannelli virtuali di geni) sulla sequenza già disponibile e memorizzata, in modo semplice, economico e veloce, senza dover attendere, in caso di bisogno, i tempi di laboratorio richiesti per sequenziare il DNA.



perché farlo

1

conoscere per agire



Riceverai un report iniziale con tutte le varianti rilevate. Con il supporto del tuo medico e dei nostri genetisti ed esperti bioinformatici, potrai trasformare tutte queste informazioni in azioni.

Potrai attuare misure per ridurre gli eventuali rischi evidenziati dall'analisi genomica, ed assumere comportamenti ed abitudini più adeguati.

È infatti possibile identificare numerosi disordini e patologie ad uno stadio estremamente precoce, prima che compaia qualunque sintomo, o addirittura agire per ridurre il rischio di sviluppare una o più patologie.

Comprendendo per quali condizioni tuo figlio risulta essere a rischio, sarai in grado di migliorare la sua qualità della vita compiendo le scelte più opportune e mantenendo sotto controllo le situazioni che meritano attenzione mediante controlli medici mirati, oppure mediante l'assunzione di farmaci o la variazione di alcune abitudini e stili di vita.

Avrai anche una base solida e razionale per scegliere come impostare la sua alimentazione o l'attività fisica.

2

usare meglio i farmaci



Grazie ad un'analisi di oltre 200 varianti farmacogenetiche, ossia delle caratteristiche individuali del DNA che sono correlate a come l'organismo metabolizza determinati farmaci, puoi conoscere la risposta individuale del tuo bambino ad una serie di farmaci.

Questo può rivelarsi fondamentale al momento della prescrizione di un farmaco, in modo da poter ottimizzare i dosaggi. Inoltre, è possibile evitare di assumere farmaci che, sulla base dei risultati del test, potrebbero determinare l'insorgenza di effetti collaterali di rilievo.

Inoltre, in caso si debba impostare un piano terapeutico per determinate patologie, incluse alcune forme di tumore, è possibile analizzare pannelli virtuali di specifici geni, utilizzando il file digitale del genoma, in modo da scegliere le opzioni terapeutiche più vantaggiose sulla base della genomica individuale.

3

pianificare consapevolmente



L'identificazione dell'eventuale stato di portatore sano per numerosissime patologie genetiche ereditarie comporta benefici per l'intera famiglia e per la salute riproduttiva.

Spesso, i portatori di malattie genetiche anche gravi sono soggetti sani, privi di sintomi (così detti "portatori sani"), e nonostante ciò, potrebbero trasmetterle ai propri figli. Si tratta di patologie "autosomiche recessive", per le quali sono richieste due varianti patologiche nello stesso gene (ognuna ereditata da ciascun genitore) per mostrare clinicamente i sintomi della malattia). Chi ne ha una sola variante patologica non mostra sintomi ed è chiamato "portatore".

Identificare queste situazioni determina importanti benefici sia per il tuo bambino, che in tal modo, divenuto adulto, saprà di dover prestare attenzione nel procreare con altro portatore sano, onde evitare di trasmettere la patologia alla prole, sia alla tua famiglia. Infatti, venendo a sapere che il tuo bambino ha uno o più geni mutati, ereditati dal padre o dalla madre, potrete eseguire eventuali esami di approfondimento nella coppia,

prima di pianificare una eventuale nuova gravidanza, o ricercare la presenza dei geni mutati in fratelli o sorelle.

4

dati sempre disponibili



L'intera sequenza del DNA ottenuta con bimbogenome™ viene trasformata in un file che rappresenta la versione digitale del genoma di tuo figlio, salvata in cloud in un luogo sicuro, scaricabile e consultabile in qualunque momento durante tutto l'arco della vita.

Scegliendo bimbogenome™ oggi, tuo figlio avrà sempre a disposizione questa copia digitale di ciò che lo rende unico.

Questo file potrà essere rianalizzato periodicamente, per ottenere informazioni ulteriori rispetto a quelle iniziali, rese disponibili in futuro grazie ai continui progressi della genomica.

Oppure, potrà essere analizzato su richiesta per ottenere informazioni specifiche legate a determinati geni, in seguito all'insorgenza di sintomi o di una patologia, ad una nuova diagnosi, o alla scoperta di un nuovo farmaco.

Poiché la sequenza dell'intero DNA è già stata ottenuta, non vi sarà più bisogno di un nuovo esame di laboratorio.

Sarà sufficiente un esame digitale, virtuale, condotto mediante metodiche di analisi bioinformatica sulla sequenza già disponibile e memorizzata, in modo semplice, economico e veloce, senza dover attendere, in caso di bisogno, i tempi di laboratorio richiesti per sequenziare il DNA e senza i relativi costi.

5

giocare con il genoma



Utilizzare i dati salvati nel file digitale del genoma può essere non solo utile, ma anche divertente!

Esistono numerose applicazioni, vere e proprie app, che consentono di ricavare dai dati genomici salvati in cloud tutta una serie di informazioni sull'origine ancestrale del nucleo familiare, sulle preferenze in tema di cucina o di vini, sul sonno, sui gusti musicali, sul comportamento e su tanto, tanto altro.

Molte aziende stanno sviluppando dei marketplace online, nei quali è possibile acquistare l'accesso on demand a specifiche applicazioni, proprio come avviene quando si scarica un'app, in modo da analizzare caratteristiche specifiche legate al proprio genoma.

Alcune di queste app offrono consigli quotidiani correlando variabili ambientali (ad esempio il meteo, l'attività fisica svolta, la dieta) a caratteristiche genomiche.

Ogni giorno compaiono nuove applicazioni, ed in un futuro quanto mai prossimo sarà comune utilizzare il proprio smartphone per accedere a tutto il potenziale contenuto nei propri dati genomici.



come funziona

1 richiedi bimbogenome



Puoi richiedere bimbogenome™ contattando la nostra assistenza clienti, oppure presso i medici, i centri medici, le farmacie ed i partners del network bimbogenome™.

Scegli la versione preferita o i piani family ed il piano di pagamento più idoneo alle tue esigenze.

Fino a disponibilità, puoi anche scegliere di aderire all'esclusivo Progetto bimbogenome™!

2 raccogli il campione



Utilizzando il kit che ti verrà spedito a domicilio o che troverai presso le strutture del network, raccogli in modo semplice e sicuro un campione di saliva, che utilizzeremo per ottenere le cellule da cui estrarre il DNA.

Nel kit trovi anche tutta la modulistica (accordo per la fornitura del servizio, consenso informato, scheda anamnestica e scheda clinica) da compilare e allegare al campione.

Provvediamo poi, tramite un corriere, a ritirare il kit contenente il campione ed a trasferirlo presso i laboratori in cui viene realizzato l'esame del DNA.

3 in laboratorio



Il personale del laboratorio provvede in primo luogo ad estrarre il DNA dalle cellule contenute nel campione di saliva.

Il DNA viene poi amplificato, in modo da ottenerne molte copie identiche.

Utilizzando la metodica del sequenziamento massivo parallelo, propria dell'innovativa tecnologia di **next generation sequencing (NGS)**, il DNA viene completamente decodificato, sequenziando così l'intero genoma del tuo bambino.

A differenza di altri test, che sequenziano solo alcuni geni o alcune parti del genoma (ad esempio il solo esoma) bimbogenome™ sequenzia infatti l'intero genoma: tutti i geni e tutte le porzioni non codificanti, oltre 3 miliardi di basi azotate.

Viene così ottenuta una lunghissima sequenza in cui, in ogni posizione, vi è una delle quattro basi azotate (A, T, C, G) che costituiscono il nostro DNA.

Questa stringa, costituita da 3,2 miliardi di A, T, G, C, ciascuna nella sua posizione e con caratteristica sequenza, rappresenta il genoma, unico, del tuo bambino!

L'intero genoma del tuo bambino è stato quindi convertito in un file digitale che potrà essere conservato per sempre e sul quale potranno essere eseguite infinite elaborazioni bioinformatiche.

Complimenti! Hai digitalizzato il genoma di tuo figlio.

4 analisi bioinformatica



I dati così ottenuti vengono elaborati e "letti" mediante sofisticati algoritmi bioinformatici, in modo da rilevare tutte le varianti individuali e le anomalie oggi note.

Le varianti individuali (anche chiamate polimorfismi) sono ciò che differenzia ognuno di noi da tutti gli altri; determinano il colore dei nostri occhi, la forma del nostro viso, ma anche ciò che dovremmo mangiare, gli sport a cui siamo maggiormente predisposti, o il maggiore o minore rischio di sviluppare alcune patologie.

Vengono poi individuate le varianti genetiche ritenute patogenetiche o probabilmente patogenetiche, correlate con l'insorgenza di patologie infantili, pediatriche o dell'età adulta.

Inoltre, vengono ricercate le varianti farmacogenetiche, ossia le varianti individuali DNA che non causano patologie ma possono essere correlate al modo in cui l'organismo del tuo bambino elabora determinati farmaci.

Conoscere queste varianti può rivelarsi prezioso per fornire al medico informazioni importanti sui dosaggi da utilizzare per alcuni farmaci o per evitare il rischio di gravi effetti collaterali da farmaci.

5 report iniziale



Le informazioni ottenute mediante gli algoritmi di analisi bioinformatica vengono elaborate da un team di genetisti, ed eventualmente integrate con informazioni inerenti la storia clinica del tuo bambino o dei genitori.

Viene così preparato un report iniziale, contenente una descrizione accurata delle varianti individuali, delle varianti patogenetiche e/o probabilmente patogenetiche, delle varianti farmacogenetiche e dell'eventuale status di portatore.

Il report rappresenta una interpretazione del genoma del tuo bambino alla luce delle conoscenze attuali, mediante l'utilizzo dei database aggiornati praticamente ogni giorno.

I nostri genetisti sono a disposizione per aiutare te ed il tuo medico ad interpretare nella maniera più efficace il report, e per trarre il massimo dei benefici.

6 dati sempre disponibili



La copia digitale dell'intero genoma di tuo figlio, ottenuta come spiegato sopra ai punti 3 e 4, viene salvata in uno spazio sicuro e archiviata in una nostra piattaforma su cloud.

Può essere scaricata e consultata in qualunque momento e rimane disponibile per successivi aggiornamenti ed analisi bioinformatiche.

Deciderai tu chi potrà avere accesso, anche di volta in volta, ai dati: il tuo medico, uno specialista, una società di bioinformatica, un DNA marketplace...La scelta sarà sempre e soltanto tua.

Potrai anche decidere di ricevere una copia digitale del genoma del tuo bambino su un supporto fisico, da custodire personalmente.

Rendi digitale il genoma di tuo figlio!

7 aggiornamenti periodici



La genomica è una scienza che evolve ogni giorno. quotidianamente vengono identificate nuove varianti geniche associate a tratti fisici o cognitivi, metabolismo, risposta a farmaci o patologie.

Per questo, è utile che la copia digitale del genoma del tuo bambino, salvata su cloud e quindi sempre disponibile senza necessità di eseguire nuovi esami di laboratorio, venga "riletta" periodicamente: viene, cioè, nuovamente interpretata utilizzando sempre nuovi e più potenti strumenti di analisi bioinformatica e database delle varianti genomiche aggiornati con le acquisizioni più recenti.

In tal modo, vengono elaborati e resi disponibili nuovi report, fornendo ulteriori informazioni a te ed al tuo medico.

8 esami virtuali on demand



Sulla copia digitale del genoma salvata in cloud è possibile eseguire, in qualunque momento, esami su richiesta (on demand) in modo virtuale, ossia senza necessità di alcuna analisi di laboratorio, ma semplicemente esaminando secondo la specifica richiesta il file del genoma con algoritmi di bioinformatica.

Può accadere, ad esempio, che il medico voglia conoscere se esiste una particolare attitudine individuale a metabolizzare un farmaco scoperto da poco. oppure, che voglia valutare se un sintomo, o il risultato di un altro esame, possano essere correlati a particolari varianti geniche, in modo da arrivare più facilmente ad una diagnosi. O ancora, che sia stata diagnosticata una patologia, e si vogliono valutare particolari varianti geniche al fine di impostare una terapia in modo più efficace.

In situazioni diverse, un esame del genoma on demand può essere richiesto, ad esempio, per impostare un regime alimentare personalizzato, secondo la nutrigenomica, o per stabilire quale cosmetico è più adatto alla propria pelle, come accade con la cosmetica genomica.

In tutte queste situazioni, ed in molte altre qui non menzionate e sempre più comuni in futuro, basterà richiedere l'esame specifico di un pannello virtuale di geni o di una determinata sequenza del genoma. Tutta l'informazione è già presente nella copia digitale del genoma ottenuta inizialmente: sarà sufficiente interpretarla nella maniera corretta.

Analisi specifiche on demand potranno essere richieste a Nila Medica e società partner come pure ad altre società di bioinformatica, a d un genetista o ad un medico di fiducia. Ti sarà sufficiente dare l'accesso ai dati salvati. Tutto avverrà molto rapidamente, in quanto non sarà necessario attendere i tempi di laboratorio necessari a completare le fasi di estrazione, amplificazione e sequenziamento del DNA.

decifra, analizza e conserva il genoma del tuo bambino

un solo esame, infinite informazioni, per sempre

il report iniziale

Nel report iniziale, elaborato a seguito di analisi bioinformatica dei dati grezzi (raw data) ottenuti dal sequenziamento, ed interpretati dai nostri genetisti, potrai trovare:

a) Risultati diagnostici indicativi di patologia

Viene riportato l'esito dell'esame di geni associati alla presenza o all'aumentato rischio di sviluppare patologie, e l'indicazione delle azioni raccomandate, da discutere con il tuo medico di fiducia

Il report iniziale comprende l'esito dell'esame di oltre 2.500 geni associati a malattie che colpiscono i bambini al di sotto dei 18 anni di età. Vengono quindi riportate le varianti genetiche ritenute essere patogenetiche (varianti patogene e probabilmente patogene) per malattie infantili e pediatriche. Queste malattie includono cardiomiopatia e distrofia muscolare.

Inoltre, il report iniziale comprende l'esito dell'esame di circa 6.000 geni associati a malattie tipiche dell'età adulta e riporta anche le eventuali varianti rilevate in geni che, al momento, non sono stati ancora associati a patologie.

A solo titolo di esempio, vengono rilevate varianti geniche che possono essere correlate all'insorgenza di alcune forme di cancro, a patologie dell'apparato cardiovascolare, del sistema immunitario, del sistema endocrino, a patologie metaboliche, autoimmuni, a disturbi e patologie neurologiche, a disturbi che interessano la vista, l'udito, i reni, la pelle, altri organi o che possono presentarsi in forma di sindrome e colpire quindi più organi.

Vengono indagati tutti i geni il cui studio è raccomandato dall' American College of Medical Genetics (ACMG), e vengono studiate tutte le varianti presenti nei database genomici pubblici e privati. Inoltre, vengono riportate tutte le varianti rilevate incidentalmente ("incidental findings").

In caso il bambino abbia evidenziato clinicamente disturbi, o abbia una diagnosi di patologia o risultati non dirimenti in esami diagnostici, è possibile segnalare queste situazioni ai nostri genetisti, in modo da analizzare la possibile correlazione con la presenza di particolari varianti geniche e favorire una corretta diagnosi.

Tutte le varianti rilevate che si ritiene possano essere causa di patologie (varianti patologiche e probabilmente patologiche) vengono descritte nella relazione fornita, e vengono riportati suggerimenti sulle azioni da intraprendere. Per molte delle condizioni che è possibile rilevare, infatti, esiste attualmente un trattamento raccomandato o azioni preventive che possono essere intraprese per ridurre il rischio di sviluppare la malattia o per limitarne gli effetti o la progressione.

Potrai discutere con il tuo medico di fiducia i risultati del report. I nostri genetisti sono sempre disponibili per aiutare te ed il tuo medico nell'interpretazione dei risultati.

b) Indicazioni relative al benessere ed alla longevità

Non solo salute, ma anche benessere e longevità. Come ottenere il meglio dalla propria genomica, per essere in forma, vivere più a lungo e sfruttare a pieno le proprie potenzialità.

Il report iniziale comprende l'esame di una serie di varianti geniche che non sono correlate alla presenza o al rischio di sviluppare patologie, ma che contribuiscono piuttosto alla variabilità individuale: a ciò che rende ogni individuo diverso.

Riceverai dunque informazioni circa le varianti genetiche correlate alla nutrizione, al controllo del peso, alle caratteristiche muscolari, all'attività fisica ed alle performance sportive, al benessere cardiovascolare, al rischio di calvizie e alopecia, e molto altro ancora.

Potrai in tal modo personalizzare la dieta, l'attività sportiva e le abitudini del tuo bambino, o, ad esempio, intraprendere la corretta integrazione con nutraceutici e/o vitamine. Renderai concrete le informazioni ottenute dall'esame del suo genoma.

Il tuo medico di fiducia ed i nostri genetisti sapranno guidarti in questo percorso.

c) Indicazioni relative alla risposta ai farmaci

Molti farmaci ed i loro effetti possono essere correlati alla personale genomica. Con il report iniziale vengono messe a disposizione informazioni importanti sull'utilizzo dei farmaci.

Il report iniziale contiene i risultati dell'analisi di oltre 200 varianti farmacogenetiche, ossia delle caratteristiche individuali del DNA che sono correlate a come l'organismo metabolizza determinati farmaci.

In tal modo, puoi conoscere la risposta individuale del tuo bambino ad una serie di farmaci. Questo può rivelarsi fondamentale al momento della prescrizione di un farmaco, in modo da poter ottimizzare i dosaggi.

Inoltre, è possibile evitare di assumere farmaci che, sulla base dei risultati del test, potrebbero determinare l'insorgenza di effetti collaterali di rilievo.

Inoltre, su richiesta, qualora il bambino stia già seguendo una terapia, è possibile analizzare specifici geni in modo da scegliere, eventualmente, le opzioni terapeutiche più vantaggiose.

d) Indicazioni inerenti lo stato di portatore sano

Il report iniziale comprende l'elenco delle eventuali patologie autosomiche recessive di cui il tuo bambino può essere portatore sano

Alcune patologie genetiche sono condizioni "autosomiche recessive", ossia richiedono due varianti alterate dello stesso gene, ereditate l'una dal padre e l'altra dalla madre, per manifestarsi clinicamente.

Gli individui con una sola variante sono noti come "portatori" e di solito non mostrano alcun sintomo di malattia.

Il report iniziale riporta l'eventuale presenza di una variazione del DNA che potrebbe essere trasmessa ai figli.

La conoscenza di queste informazioni consente di stabilire se i discendenti sono a rischio per determinate condizioni ereditarie.

Ad esempio, il report riporta l'eventuale presenza di geni legati a condizioni recessive quali la fibrosi cistica, la perdita dell'udito recessiva, la fenilchetonuria (PKU), malattia di Gaucher e molte altre.



Progetto **bimbogenome**

Abbiamo un progetto: sequenziare l'intero genoma di 10.000 bambini di età compresa tra pochi giorni e 16 anni di età. e seguirli nel tempo. Entra a farne parte!

Intendiamo contribuire a diffondere quanto più rapidamente e capillarmente possibile la possibilità di accedere ad uno strumento tanto potente quale il sequenziamento e l'analisi dell'intero genoma. Crediamo fermamente nei benefici che possono trarne, negli anni, tutti coloro che si sottopongono a questa tipologia di esame.

Immaginiamo un futuro in cui ogni bambino, subito dopo la nascita, verrà sottoposto al sequenziamento ed all'analisi del suo intero genoma, e potrà iniziare a beneficiare da subito, e per tutta la vita, delle innumerevoli informazioni ricavate.

Vogliamo rendere questo futuro quanto più prossimo possibile, farlo divenire l'oggi.

Per tutte queste ragioni, oltre a rendere sempre disponibile, in qualunque momento e senza limitazione, il servizio **bimbogenome™**, abbiamo deciso di creare Progetto **bimbogenome™**, disponibile solo per 10.000 bambini, in modo da contribuire alla crescita della genomica ed alla diffusione delle pratiche di **whole genome sequencing**.

Pertanto, daremo a 10.000 bambini la possibilità di accedere ai servizi di **bimbogenome™** a condizioni agevolate, con una formula "tutto incluso" che garantisce non solo prezzi e modalità di pagamento speciali, ma soprattutto aggiornamenti periodici del report di analisi iniziale, analisi genomiche su richiesta, "on demand", e consulenza genetica senza alcun costo, per tutta la vita, in forma illimitata.

Intendiamo contribuire all'identificazione di quante più varianti geniche possibile, ed alla loro correlazione con l'eventuale significato clinico. Seguendo i bambini inclusi nel progetto per tutto il corso della loro vita, e correlando i dati così raccolti (patologie o disturbi insorti, risposta a farmaci e terapie, stile di vita, esiti di altri esami clinici, etc.) ai dati genomici forniti da **bimbogenome™**, vogliamo contribuire non solo al benessere ed alla salute del tuo bambino, ma anche al progresso della genomica e della medicina personalizzata.

Con il tuo contributo e con il supporto insostituibile dei pediatri e dei medici di fiducia.



Nota: l'adesione a Progetto bimbogenome è limitata nel tempo, e disponibile solo per i primi 10.000 bambini.

Invece, l'adesione a tutti i servizi di bimbogenome descritti in ogni altra pagina di questo sito, alle normali condizioni e secondo i prezzi vigenti, è sempre possibile, senza limitazione alcuna.

I vantaggi esclusivi di Progetto bimbogenome



aggiornamenti periodici sempre gratuiti

Aggiornamenti illimitati, su base periodica, dell'analisi bioinformatica dei dati genomici eseguita inizialmente.



analisi "on demand" sempre gratuite

Analisi specifiche su richiesta, condotte sui dati genomici in modo virtuale, senza limiti, per tutto il corso della vita.



consulenza genetica gratuita

Un genetista sempre a disposizione, per aiutare te, il tuo pediatra, il medico di fiducia (...ed il tuo bambino divenuto adulto!) ad interpretare ogni dato correlato alla genomica.



prezzi e condizioni di pagamento particolari

Accedi al sequenziamento dell'intero genoma ad un prezzo agevolato, ed approfitta degli speciali piani di pagamento previsti. Vantaggi estendibili a tutta la famiglia.

Nota: i vantaggi possono essere estesi ai membri della famiglia del bambino incluso nel progetto.

chi siamo

bimbogenome™ è un servizio offerto in Italia da Nila Medica S.r.l. in partnership con leader internazionali nell'ambito della genomica, dell'analisi bioinformatica e della precision medicine.

Nila Medica è una società healthcare italiana, che da anni offre servizi avanzati ed innovativi, con un'attenzione particolare alla gravidanza, alla maternità, alla salute dei bambini ed al benessere delle famiglie.

Per l'offerta di bimbogenome™, Nila Medica si avvale dei più prestigiosi e rinomati laboratori internazionali di sequenziamento, che utilizzano le più avanzate piattaforme tecnologiche di next generation sequencing (NGS) e processano migliaia di campioni ogni anno.

Tutti i laboratori, qualificati quali laboratori di genetica umana, dispongono di certificazione ISO 9001, ISO 13485, ISO 27001 e sono conformi al Privacy Shield.

Nila Medica, inoltre, si avvale delle più qualificate ed innovative società di analisi bioinformatica e di data storage, al fine di offrire interpretazioni e report affidabili ed aggiornati e la conservazione sicura della copia digitale del genoma del tuo bambino.

Infine, Nila Medica dispone di genetisti e di un network di medici competenti e preparati, così da poter trasformare le informazioni ottenute dall'analisi del genoma in azioni e decisioni volte a migliorare la qualità della vita ed il benessere del tuo bambino.



Mission

Vogliamo offrire ad ogni bambino, con la collaborazione del pediatra e dei medici di fiducia, la possibilità di iniziare sin da subito a costruire il proprio benessere futuro grazie alle infinite possibilità rese oggi disponibili dalla genomica e dalla medicina personalizzata.



Vision

Vogliamo rendere facilmente accessibili i più avanzati servizi per acquisire, analizzare e conservare i propri dati genomici, mantenendoli sempre aggiornati e a disposizione di medici specialisti, pediatri, genetisti e servizi healthcare personalizzati, ogni volta che sarà necessario.



Tecnologia

Utilizziamo le migliori tecnologie di next generation sequencing disponibili in tutto il mondo per il sequenziamento dell'intero genoma umano, avvalendoci delle più moderne piattaforme di sequenziamento massivo parallelo, e disponiamo delle migliori soluzioni di bioinformatica e dei più qualificati professionisti.



Privacy e sicurezza

Vogliamo offrire tutto questo in modo semplice e accessibile, senza rinunciare alla tua privacy e sicurezza. Per questo utilizziamo una struttura cloud sofisticata, crittografia e procedure rigorose che regolano il modo in cui tutti i dati vengono conservati, protetti e gestiti, in conformità alle norme privacy UE / USA.

contattaci



Via Corfù 54
25124 Brescia

info@nilamedica.com

Tel. 030 2423952

www.bimbogenome.com

www.nilamedica.com

bimbogenome