



**Un impegno speciale verso i pazienti affetti da malattie rare**

Sanofi Genzyme si concentra sullo sviluppo di trattamenti specialistici per malattie debilitanti, spesso difficili da diagnosticare e trattare, offrendo speranza ai pazienti e alle loro famiglie.

MAT-IT-2100387

A background image showing a laboratory setting with a person in a white lab coat using a pipette to transfer blue liquid into a multi-well plate. The image is slightly blurred, focusing on the action of the pipette.

# Servizi diagnostici

**Test diagnostici e specialistici** per le malattie da accumulo lisosomiale

MATERIALE RISERVATO AL PERSONALE SANITARIO

## Introduzione

La **DIAGNOSI** delle **MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE** è spesso **COMPLICATA** a causa della variabilità nell'espressione clinica. I fenotipi possono variare in età di insorgenza, complessità del prodotto di accumulo, velocità dell'accumulo di substrato e distribuzione tissutale<sup>1</sup>.

Da oltre 30 anni **SANOFI GENZYME** è all'avanguardia nello sviluppare e rendere disponibili **TERAPIE INNOVATIVE** per i pazienti affetti da **MALATTIE RARE** e disabilitanti, come le malattie da accumulo lisosomiale.

**L'OBIETTIVO** di **SANOFI GENZYME** è di favorire un significativo miglioramento della vita dei pazienti e delle loro famiglie, anche attraverso la tempestività della diagnosi nei pazienti affetti da queste rare patologie.

Le patologie di cui si occupa **Sanofi Genzyme** sono:



\* A causa della sovrapposizione dei sintomi clinici della malattia di Gaucher con ASMD (o malattia di Niemann-Pick tipo A e B), saranno effettuate in parallelo le analisi per le due malattie.

\* A causa della sovrapposizione dei sintomi clinici della Mucopolisaccaridosi I con la mucopolisaccaridosi II, IIIb, IVa, VI e VII, saranno effettuate in parallelo le analisi per le 6 malattie.

\* Nota anche come malattia di Niemann Pick tipo A e B

1. Marsden D, Levy H. Newborn Screening of Lysosomal Storage Disorders. Clin Chem. 2010 Jul;56(7):1071-9.



# Test Diagnostici

## COME FUNZIONA

**IL TEST DIAGNOSTICO** supportato da Sanofi Genzyme, che si fa carico del relativo costo, prevede un test dell'**ATTIVITÀ ENZIMATICA** su goccia essiccata di sangue (**dried blood spot - DBS**)<sup>1</sup>, approfondito, in caso di risultato positivo, attraverso un **TEST GENETICO** sempre sullo stesso DBS<sup>1</sup>.

Il DBS è un dispositivo medico diagnostico in vitro CE

Genzyme Europe BV ("Sanofi Genzyme") ha incaricato dei laboratori esterni di comprovata affidabilità dell'esecuzione di questi **test diagnostici**. I test possono **essere richiesti direttamente dai clinici** tramite l'ausilio di un software di laboratorio a cui è possibile accedere on line e **senza la necessità di installare un programma** ad hoc sul proprio computer.

**L'esito** degli esami verrà comunicato al medico richiedente tramite il software del laboratorio.

**Sanofi Genzyme si limita a coordinare** e supportare questi test facendosi carico del loro costo. Sanofi Genzyme non avrà dunque accesso ai dati sensibili e alle diagnosi dei pazienti.

Qualsiasi decisione correlata al test diagnostico e relativa alla gestione della malattia sarà di **esclusiva responsabilità del medico** richiedente e Sanofi Genzyme non sarà in alcun modo coinvolta in tali decisioni.

**I dati** che verranno condivisi con Sanofi Genzyme, **all'esclusivo fine di poter monitorare l'efficacia e l'utilità del servizio offerto**, sono: la provenienza del campione (Paese e specialità del medico curante, con l'esclusione dei dati relativi all'ospedale presso cui lavora il medico), il sesso del paziente, la tipologia di test richiesto e l'esito qualitativo (positivo/negativo) dell'analisi.

1. Effettuati presso il Laboratorio Archimed Life Science GmbH di Vienna - Austria



## COSA FARE

Chi è interessato ai servizi diagnostici offerti da Sanofi Genzyme, può inviare una richiesta a **medicalservices.italia@sanofi.com** per ricevere informazioni ed istruzioni dettagliate.



## Servizi diagnostici "Specialty"

Il **SERVIZIO DI IMMUNOSORVEGLIANZA** supportato da Sanofi Genzyme offre un test di immunosorveglianza (monitoraggio routinario IgG, test immunologici per evento avverso: IgG, IgE, anticorpi neutralizzanti, triptasi, complemento).

	FABRY	GAUCHER	POMPE	ASMD	MPSI
<b>Monitoraggio di routine IgG</b>	✓	✓	✓		✓
<b>Eventi avversi:</b> • IgG • IgE • Complemento • Triptasi	✓	✓	✓		✓
<b>Liso-GL 1</b> (su plasma) Glucosilfangosina		✓			
<b>GL-3</b> (plasma e urine) Globotriaosilceramide	✓				
<b>Liso-GL-3</b> (su plasma) Globotriaosilfangosina	✓				
<b>HEX4</b> (urine) Tetrasaccaridi			✓		

Questi Test vengono effettuati presso i laboratori specializzati di LabCorp USA: Monogram Biosciences Inc, San Francisco ed Esoterix Inc, Calabasas - California - USA

Inoltre, sono disponibili **TEST DIAGNOSTICI** per permettere la gestione ottimale dei pazienti affetti da malattie da accumulo lisosomiale (Malattia di Gaucher, Fabry, Pompe, Mucopolisaccaridosi I e ASMD) attraverso l'analisi dei biomarcatori:

<b>Liso-GL-3 (su DBS)</b> Globotriaosilfangosina	✓				
<b>Liso-GL-I (su DBS)</b> Glucosilfangosina		✓			
<b>Liso-SPM (su DBS)</b> Liso-sfingomielina				✓	
Genotipizzazione del Citocromo <b>P4502D6 (CYP2D6) (su DBS)</b>		✓			

Questi Test vengono effettuati presso il laboratorio Archimed Life Science GmbH di Vienna - Austria

<b>CRIM</b> (Cross reactive Immunological Material) solo per neonati con malattia di Pompe di età pari o inferiore a 1 anno.			✓		
--	--	--	---	--	--

Questo Test viene effettuato presso il laboratorio del Great Ormond Street Hospital (GOSH) di Londra - Inghilterra

### COSA FARE



Chi è interessato ai servizi diagnostici specialistici offerti da Sanofi Genzyme, può inviare una richiesta a [medicalseervices.italia@sanofi.com](mailto:medicalseervices.italia@sanofi.com) per ricevere informazioni ed istruzioni dettagliate.



## Trasporto Campioni

### SERVIZIO TRASPORTO CAMPIONI BIOLOGICI

**SANOFI GENZYME** Italia offre, ai centri che ne fanno richiesta, un servizio di trasporto campioni biologici (ematici, urinari, tissutali ecc) – facendosi carico del relativo costo – al fine di agevolare il percorso diagnostico nel campo delle malattie da accumulo lisosomiale.



## Contatti

MALATTIA DI FABRY

MALATTIA DI GAUCHER

MALATTIA DI POMPE

MALATTIA DI NIEMANN-PICK A/B

MUCOPOLISACCARIDOSI I

**SERVIZIO DIAGNOSTICO**  
[medicalservices.italia@sanofi.com](mailto:medicalservices.italia@sanofi.com)

**SERVIZIO TRASPORTO CAMPIONI**  
[trasporto.campioni@sanofi.com](mailto:trasporto.campioni@sanofi.com)

### COSA FARE



Chi è interessato al servizio trasporto campioni fornito da Sanofi Genzyme, può inviare una richiesta a [trasporto.campioni@sanofi.com](mailto:trasporto.campioni@sanofi.com) per ricevere informazioni ed istruzioni dettagliate.



## Per saperne di piu'

Per ulteriori informazioni sui servizi supportati da Sanofi Genzyme, invitiamo a visitare la sezione "servizi utili" nell'area medico del **nuovo portale Malattie Rare**, un sito dedicato alla conoscenza delle malattie da accumulo lisosomiale.



[www.malattielisosomiali.it](http://www.malattielisosomiali.it)

Per informazioni dettagliate **su ogni patologia** sono inoltre disponibili i siti dedicati:



[www.malattiadifabry.it](http://www.malattiadifabry.it)



[www.gaucher.it](http://www.gaucher.it)



[www.malattiadipompe.it](http://www.malattiadipompe.it)



[www.asmd.it](http://www.asmd.it)



[www.mps1.it](http://www.mps1.it)

