

screening
MY CARRIER



IL TEST DEL PORTATORE

Il test del portatore consiste nell'analisi del DNA di uno o di entrambi i futuri genitori per rilevare varianti genetiche associate ad alcune malattie e per determinare il rischio che il nascituro possa svilupparne una o esserne portatore sano.

PERCHÉ SOTTOPORSI AD UN TEST DEL PORTATORE

- Ognuno di noi è portatore sano di almeno 3/4 varianti genetiche associate a malattie trasmissibili.
- In molti casi, uno o entrambi i membri di una coppia non sanno di essere portatori di una variante genetica e di poterla trasmettere ai figli.
- I figli che ereditano una variante genetica possono essere a loro volta portatori o sviluppare una malattia associata alla variante ereditata.
- Più dell'80% dei bambini nati con malattie genetiche non ha una storia familiare nota.
- L'American College of Medical Genetics (ACMG) attraverso le proprie Linee Guida raccomanda che lo screening del portatore venga offerto ai futuri genitori prima del concepimento o durante la gravidanza.



A CHI È RIVOLTO IL TEST MYCARRIER ?

Lo screening del portatore può fornire informazioni importanti per coloro che:

- stanno pianificando una gravidanza o ne hanno una in corso.
- sono maggiormente a rischio per una determinata malattia genetica.
- stanno pianificando una fecondazione eterologa.
- desiderano valutare il rischio di avere un figlio affetto da una malattia genetica.

- Beli O, et al. Carrier Testing For Severe Childhood Recessive Diseases by NGS. Sci Transl Med. 2011 Jan 12;3 (650:65ra4)
- Anthony RG, Mahmoud Aarabi, et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)[J]. Genetics in Medicine volume 23, pages1793-1806 (2021)

PERCHÉ SCEGLIERE MYCARRIER ?

MyCarrier è un test allargato del portatore che, attraverso il sequenziamento del DNA e sofisticati algoritmi bioinformatici, può rilevare mutazioni in più di 700 geni associati a oltre 800 malattie. Possono essere identificate e analizzate fino a 80.000 varianti. La sensibilità e la specificità del test sono superiori al 99,9%. Il processo di identificazione delle varianti note tramite sequenziamento dell'intero esoma (WES) è validato con metodiche Gold Standard, come il sequenziamento Sanger e altre metodiche di biologia molecolare (MLPA, qPCR e gap-PCR). Il valore aggiunto dell'analisi è dato dall'interpretazione clinica del risultato, che rende chiare e fruibili le informazioni ottenute.

VANTAGGI

- **NON INVASIVO** Il test si esegue su un semplice prelievo di sangue.
- **ACCURATO** la sensibilità e la specificità dell'analisi sono del 99,9%.
- **VERSATILE** si può scegliere l'opzione più adatta alle proprie esigenze.
- **INTERPRETATO** il risultato è corredato da una interpretazione clinica.
- **COMPLETO** può valutare più di 700 geni associati a oltre 800 malattie.
- **RAPIDO** il risultato è disponibile in circa 20 giorni lavorativi.
- **COUNSELING** è possibile richiedere una consulenza genetica*.

MyCarrier Max

800 malattie

700 geni



MyCarrier Plus

172 malattie

164 geni



MyCarrier

12 malattie

14 geni



* La richiesta di una consulenza genetica comporta dei costi aggiuntivi. Per avere informazioni dettagliate è possibile contattare il numero verde prima di sottoporsi al test.



Numero Verde
800 690 914

www.bioinst.com - info@bioinst.com

ROMA
Università di Roma Tor Vergata
Via Ricerca Scientifica, 1 Roma

MILANO
Ospedale San Raffaele DIBIT 1
Via Olgettina, 58 Milano

Disclaimer

*Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo puramente illustrativo e possono subire modifiche.
Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi al test.*