

MY CARRIER



TEST DI SCREENING
ALLARGATO DEL PORTATORE

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 attraverso le proprie Linee Guida raccomanda che lo screening del portatore venga offerto ai futuri genitori prima del concepimento o durante le prime fasi della 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 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

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 1200 geni associati a oltre 1200 malattie monogeniche recessive. La sensibilità e la specificità del test sono superiori al 99%.

Il processo di identificazione delle varianti note tramite sequenziamento Target NGS ad alta resa 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

- » È SUFFICIENTE UN PRELIEVO DI SANGUE
- » 3 OPZIONI DI ANALISI PER SINGOLE MALATTIE (X Fragile - Talassemia $\alpha\beta$ - Emofilia A)
- » 3 OPZIONI DI ANALISI ALLARGATE (fino a 1200 malattie)
- » RISULTATO IN CIRCA 21* GIORNI LAVORATIVI
- » SI PUÒ RICHIEDERE UNA CONSULENZA GENETICA**

*30 per la versione Top

**La richiesta di una consulenza genetica comporta dei costi aggiuntivi

MYCARRIER

12 malattie



MYCARRIER PLUS

173 malattie



MYCARRIER TOP

1200 malattie



EMOFILIA A - 600

600 varianti



TALASSEMIA $\alpha \beta$ - 508

508 varianti



Numero Verde

800 690 914

www.bioinst.com - info@bioinst.com



Università di Roma



Tor Vergata
spin off

MILANO - Ospedale San Raffaele

Dibit 1 - Via Olgettina, 58

ROMA - Università Tor Vergata

Dipartimento di Biologia Via della Ricerca Scientifica, 1

Disclaimer

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