### MYCARRIER screening



### TEST DI SCREENING ALLARGATO DEL PORTATORE

### IL TEST DEL PORTATORE

Il test del portatore consiste nell'analisit 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 Far Severe Childhood Recessive Diseases by NGS. Sci Transi 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 Medicai Genetics and Genomics (ACMG)[3]. 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 12 malattie 14 geni

# MyCarrier Plus 172 malattie 164 geni

### MyCarrier Top 800 malattie 700 geni

<sup>\*</sup> 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.







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