

# MYCARRIER



**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

10 + malattie



MYCARRIER PLUS

170 + malattie



MYCARRIER TOP

1200 + malattie



EMOFILIA A - 600

600 varianti



TALASSEMIA  $\alpha\beta$  - 508

508 varianti



Numero Verde

800 690 914

[www.bioinst.com](http://www.bioinst.com) - [info@bioinst.com](mailto:info@bioinst.com)

 **BIOSCIENCE**  
GENOMICS



**Università Tor Vergata**  
Dipartimento di Biologia  
Via della Ricerca Scientifica, 1  
00133 ROMA

**DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ**

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