

**MYCARRIER**  
screening



**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 (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.

## 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.

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 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** valutare più di 1200 geni associati a oltre 1200 malattie.
- ▶ **RAPIDO** il risultato è disponibile in circa 20 giorni lavorativi.
- ▶ **COUNSELING** è possibile richiedere una consulenza genetica\*.



### MyCarrier

10+ malattie



### MyCarrier Plus

170+ malattie



### MyCarrier Top

1200+ malattie



\* 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.



Scopri Bioscience



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