

PERCHÉ SCEGLIERE ALTAMEDICA

ALTAMEDICA è l'unica struttura in Italia nella quale convivono e collaborano, nella stessa sede, un **Servizio di Medicina della Riproduzione**, un **Centro di Genetica e Biologia Molecolare di Eccellenza** ed il più grande **Centro di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno fetale**.

È stato il primo Centro in Italia ad avere sviluppato ed applicato alla diagnosi prenatale e post-nascita le metodologie di ultima generazione come la **NGS (Next Generation Sequencing)**.

Tale esperienza ha permesso l'acquisizione, lo sviluppo e l'implementazione di piattaforme e software dedicati all'analisi e all'interpretazione del dato clinico.

Questa sinergia strutturale e culturale permette di offrire a tutte le coppie il **totale affiancamento** in ogni fase, evitando estenuanti iter clinici fra centri vari e servizi di diagnosi genetica.



A
ALTAMEDICA
ARTEMISIA

servizio di
GENETICA



A
ALTAMEDICA
ARTEMISIA

ALTAMEDICA ROMA

Viale Liegi, 45 CAP 00198 Tel. 06 85 05
www.altamedica.it | info@altamedica.it

ALTAMEDICA MILANO

L.go Schuster, 1 CAP 20122 Tel. 02 86 99 60 54
www.altamedicamilano.it | milano@altamedica.it

 **06 85 05**

MOD-TPOR Rev.5 del 15/06/2021

Per la lista completa e dettagliata
delle patologie ricercate, visitare
www.genetica.it

TEST DEL PORTATORE CARRIER SCREENING

INDICATO PER LE COPPIE CHE
STANNO PROGRAMMANDO UNA GRAVIDANZA

TEST DEL PORTATORE (CARRIER SCREENING)

La maggior parte delle persone non sa di essere portatore sano di una **malattia genetica ereditaria**. Si è quindi **inconsapevolmente portatori**. Essere portatori sani equivale ad essere eterozigoti per una mutazione di un gene recessivo, oppure X-linked (cioè donne portatrici sane di una mutazione sul cromosoma X).

La valutazione dello stato di eterozigosi per una malattia recessiva o X-Linked, oppure l'esclusione di anomalie cromosomiche della coppia sono dati utili a definire il rischio riproduttivo della coppia.

Per questi motivi **Altamedica** ha sviluppato il **Test del Portatore (Carrier Screening)** che, grazie all'analisi del DNA dei singoli geni, permette alla coppia di **conoscere il rischio di trasmettere una malattia genetica**, ancor prima del concepimento.

PER QUALI CASI SI CONSIGLIA

- Quando si sta pianificando una **gravidanza**
- Quando si vuole conoscere il rischio per la coppia di trasmettere una **patologia genetica**
- Quando è presente nella coppia la **familiarità** per una patologia genetica
- Quando l'appartenenza ad un gruppo etnico rappresenta un **rischio elevato** per una certa patologia
- Quando la coppia è ricorsa a **fecondazione assistita eterologa**
- Quando esiste **consanguineità** nei partner
- Quando si ha un accertato problema di **poliabortività**

METODI DI ANALISI E PATOLOGIE

I **campioni di DNA** sono analizzati mediante metodiche innovative e strumenti di ultima generazione.

L'analisi inizia con un semplice **prelievo di sangue** dei partner e si articola in **2 livelli**.

In entrambi i livelli è presente lo studio del **cariotipo** (mappa cromosoma), utile per escludere la presenza di eventuali aberrazioni cromosomiche asintomatiche (nella coppia) ma potenzialmente responsabili di interruzione di gravidanza o di condizioni fetali patologiche.

Durante la **consulenza** il nostro genetista consiglierà alla coppia il livello più adatto alle proprie esigenze.

Il **Carrier Test 1** analizza:

Cariotipo, Fibrosi Cistica, Beta Talassemia, Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia Muscolare di Duchenne, Ritardo mentale (X-Fragile).

Il **Carrier Test 2** integra gli esami precedenti con l'analisi di **412 geni** correlati a diverse patologie tra cui:

<i>Acondrogenesi</i>	<i>Sindrome del QT lungo</i>
<i>Anemia di Fanconi</i>	<i>Sindrome di Alport</i>
<i>Artrogriposi</i>	<i>Sindrome di Bardet-Biedl</i>
<i>Disautonomia familiare</i>	<i>Sindrome di Canavan</i>
<i>Emofilia</i>	<i>Sindrome di Cornelia De Lange</i>
<i>Fenilchetonuria</i>	<i>Sindrome di Ellis-Van Creveld</i>
<i>Iposfosfatasi Infantile</i>	<i>Sindrome di Joubert</i>
<i>Ipoplasia surrenale congenita</i>	<i>Sindrome di Leigh</i>
<i>Lissencefalia</i>	<i>Sindrome di Meckel</i>
<i>Malattia di Gaucher</i>	<i>Sindrome di Seckel</i>
<i>Malattia di Hirschsprung</i>	<i>Sindrome di Smith-Lemli-Opitz</i>
<i>Malattia di Tay-Sachs</i>	<i>Sindrome di Sotos</i>
<i>Malattia di Wilson</i>	<i>Sindrome di Zellweger</i>
<i>Miopatia nemalinica</i>	<i>Sindrome L1</i>
<i>Mucopolipidosi</i>	<i>Teleangectasia Emorragica Ereditaria</i>
<i>Rene policistico autosomico recessivo</i>	<i>Tirosinemia</i>

REFERTAZIONE

Al termine della fase analitica (circa 20 giorni) la coppia avrà un referto che potrà essere discusso con il Genetista. Il test del portatore potrà fornire dati importanti ai fini del rischio riproduttivo, dall'**assenza totale di rischio** (per le malattie indagate), al rischio di avere un **bimbo affetto o portatore sano**.

In caso di rischio alto, sulla base delle caratteristiche della patologia riscontrata e del tipo di risultato ottenuto, la coppia potrà valutare con il Genetista se procedere con una gravidanza naturale o considerare di intraprendere altri percorsi diagnostici (Procreazione Medicalmente Assistita e/o Diagnosi Preimpianto).

