

È destinato ai pazienti che soddisfano uno dei seguenti criteri:



Individui con casi di malattie genetiche in famiglia, che sono quindi a maggior rischio di essere portatori di tali patologie.



Coppie consanguinee o individui appartenenti ad etnie nelle quali è molto frequente essere portatori di determinate patologie genetiche AR.



Coppie che eseguiranno un percorso di PMA eterologa al fine di identificare i donatori più appropriati per ridurre al minimo il rischio riproduttivo.



Coppie in gravidanza che vogliono valutare il rischio genetico del nascituro con tecniche non invasive.



Coppie desiderose di formare una famiglia e che vogliono sapere se sono portatrici di malattie genetiche ereditarie.



Coppie che cercano di ottenere una gravidanza con tecniche di procreazione medicalmente assistita.



Campione

Campione di sangue (3 ml) o tampone buccale



Possibilità di richiedere consulenza genetica specializzata

consigliato in caso di consanguineità e anamnesi familiare positiva



Esperienza

25 anni di esperienza in genetica medica e biologica molecolare



Consulta l'elenco completo dei geni analizzati sul sito www.orizzontenascita.it



info.genoma@ctit.eurofinseu.com
Servizio Clienti: 0039 06 164 161 500



COMPANY WITH QUALITY SYSTEM CERTIFIED BY DNV ISO 9001

ROMA
Sede Legale e Laboratorio di Diagnostica Molecolare
Via di Castel Giubileo, 11
Laboratorio di Genetica Medica e Diagnostica Molecolare
Punto Prelevi e Consulenza Genetica
Via di Castel Giubileo, 62

MILANO
Laboratorio di Genetica Medica e Diagnostica Molecolare
Punto Prelevi e Consulenza Genetica
Via Enrico Cialdini, 16
(Affari Center)



Genoma

REGALA
A TUO FIGLIO
IL MEGLIO DI TE.



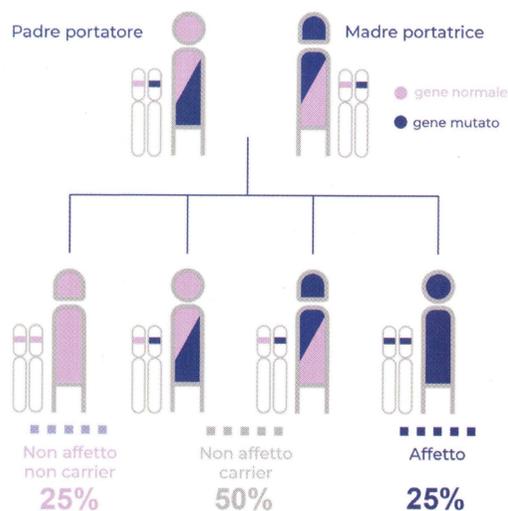
eurofins

Genoma

INCONSAPEVOLMENTE PORTATORI

È stato stimato che **ogni individuo è portatore di almeno 2 varianti patogenetiche** in geni legati a patologie con ereditarietà autosomica recessiva (AR). Le malattie AR sono patologie genetiche che si manifestano nel caso in cui si ereditano due geni mutati, uno dal padre e uno dalla madre.

Ereditarietà autosomica recessiva (AR):
entrambi i genitori portatori



Se entrambi i genitori sono portatori di una patologia AR, hanno **1 probabilità su 4**, ovvero il **25%**, di avere un figlio affetto.

I portatori di malattie genetiche non hanno generalmente nessuna manifestazione clinica della condizione e spesso non hanno alcuna familiarità nota per le patologie di cui sono portatori.

COSA SONO GLI SCREENING DEL PORTATORE?

Sono test genetici in grado di **identificare individui a rischio** di trasmettere alla prole varianti a carico di geni correlati a patologie recessive (AR) o legate al cromosoma X (X-linked).

I test di screening del portatore sono test **sempre più raccomandati dalla comunità scientifica**, nel contesto di una **pianificazione familiare consapevole**.

2%-5% delle coppie europee sono a rischio di avere un figlio con una grave malattia genetica AR¹

3-5% dei bambini nasce con un grave difetto di origine genetica o parzialmente genetica¹

I carrier screening test consentono di identificare le coppie con un rischio elevato di avere un figlio affetto.

	Frequenza di portatore	Ereditarietà
Fibrosi cistica	1/25-30	AR
Atrofia muscolare spinale	1/50	AR
Sindrome dell'X-Fragile	1/150-200	X-linked

¹Capalbo A, et al. Considerations on the use of carrier screening testing in human reproduction: comparison between recommendations from the Italian Society of Human Genetics and other international societies.

Genescreen è un test per la valutazione del proprio stato genetico che determina la possibile condizione di portatore di una qualsiasi patologia inclusa nel pannello. Se effettuato su entrambi i partner **Genescreen** permette un'immediata valutazione dei rischi riproduttivi della coppia.

Il risultato del test **Genescreen** consente di individuare il percorso riproduttivo più adeguato per la coppia riducendo i rischi di manifestazione di gravi patologie nella prole.

4 LIVELLI DI INDAGINE

1

FOCUS

circa 30 geni per
oltre 30 malattie

2

PROTECT

Circa 120 geni per
oltre 140 malattie

3

EASY/DONOR

Circa 400 geni per
oltre 450 malattie

4

COMPLETE

Circa 2000 geni per
oltre 2100 malattie

