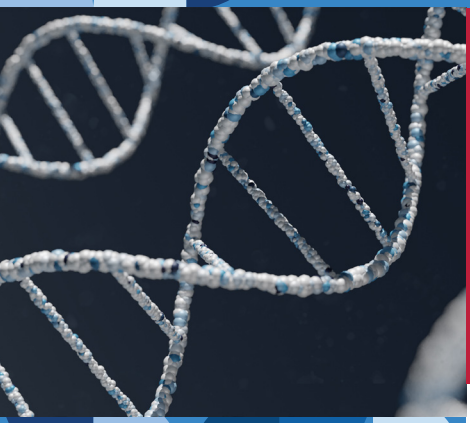
BIOLAB



Heredity Carrier

Il test che permette di facilitare la scelta riproduttiva da parte della coppia.

Le nuove tecnologie di sequenziamento Next Generation Sequencing (NGS), ci permettono di accedere alla sequenza del nostro DNA in modo facile ed efficace.

Heredity Carrier

Il test che permette di facilitare la scelta riproduttiva da parte della coppia.

BIOLAB

"Con Heredity Carrier abbiamo escluso la possibilità di trasmettere ai nostri figli una specifica malattia genetica."

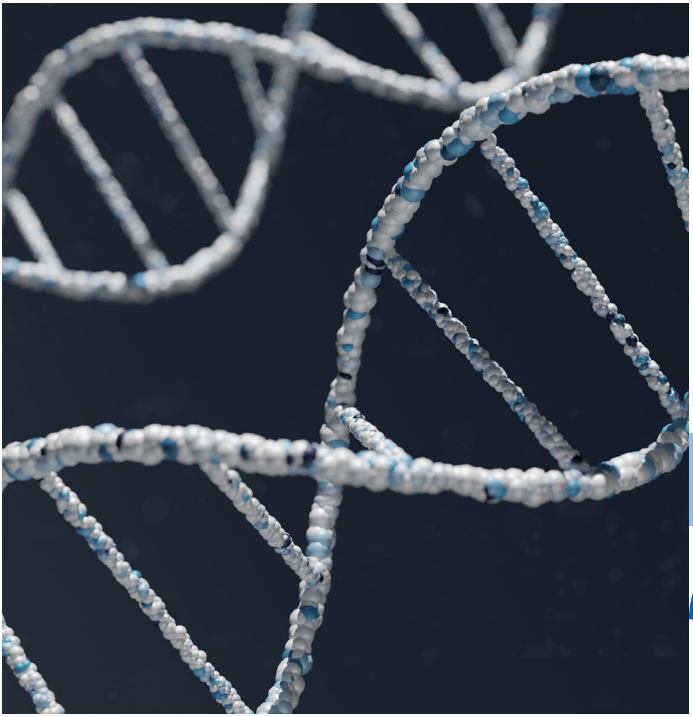
BioLab

Pratichiamo **innovazione e cura della persona**. Ci impegniamo a fornire alle persone una conoscenza del proprio stato di salute, tempestiva e mirata. Forniamo, a medici e famiglie, **tutte le informazioni genetiche che permettono di effettuare le scelte più appropriate per migliorare il proprio stato di salute.**

CARRIER SCREENING E CARRIER SCREENING ESTESO: COSA SI INTENDE?

Con il termine "**screening del portatore**" o "**carrier screening**" (CS) si indica un test genetico volto all'identificazione di soggetti portatori di patologie recessive. Questo tipo di test è rivolto sia ad individui singoli, sia a coppie in età riproduttiva, con storia familiare negativa per malattie genetiche.

Per "**screening esteso del portatore**" o "**expanded carrier screening**" (ECS) si intende un test genetico più esteso che ha lo scopo d'identificare i portatori di decine di condizioni genetiche recessive sia autosomiche che X-linked. Questo screening non è basato esclusivamente sull'appartenenza ad una popolazione ad aumentato rischio per una o più specifiche condizioni genetiche.



CHE COS'È UNA **MALATTIA GENETICA RECESSIVA**?

Le malattie autosomiche recessive sono causate dalla mutazione di un gene, costituito da due alleli: un allele viene ereditato dalla madre, l'altro dal padre. Affinché la malattia si manifesti, è necessario che l'individuo figlio erediti l'allele recessivo mutato da entrambi i genitori; se, invece, eredita un allele mutato ed uno normale (eterozigote), si dice che è portatore sano della malattia.

Infatti, nelle malattie genetiche a trasmissione ereditaria autosomica recessiva, il carattere patologico si manifesta solo se sono alterate entrambe le copie del gene (una paterna e una materna).

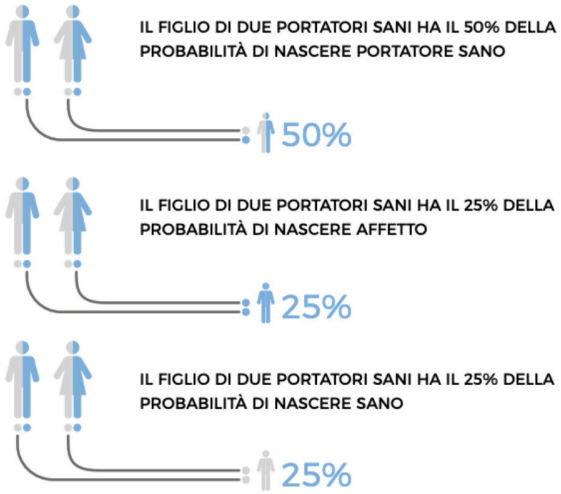
Se entrambi i partner sono portatori, hanno un rischio del 25% di avere un figlio affetto da una malattia genetica recessiva e del 50% che il bambino sia portatore come i genitori.

Le **malattie genetiche recessive** sono caratterizzate da un rischio del 25% di occorrenza e ricorrenza se entrambi i genitori sono portatori sani.

Se in una famiglia è presente un soggetto con una patologia genetica recessiva l'iter di diagnosi genetica si occuperà di individuare i soggetti eterozigoti (portatori sani) al fine di caratterizzare il rischio riproduttivo di coppia.

Il numero di coppie a rischio di concepire un figlio con una malattia genetica recessiva, senza avere alcuna storia familiare, è stato stimato in circa l'1-2%.

In molte coppie quindi non è presente una storia familiare evocativa che permetta di identificare di quali malattie genetiche siano portatori i partner.



PERCHÉ EFFETTUARE UN **CARRIER SCREENING**.

Le nuove tecnologie di sequenziamento Next Generation Sequencing (NGS), ci permettono di accedere alla sequenza del nostro DNA in modo facile ed efficace, fornendo una valutazione approfondita dell'informazione genetica di ogni singolo individuo. Ogni persona nasce, infatti, con caratteristiche genetiche che la differenziano dagli altri e che la rendono unica. Mentre la maggior parte delle differenze nella sequenza del DNA tra persone diverse è innocua, alcune mutazioni genetiche possono alterare la funzionalità genomica e rendere quella persona portatrice di una specifica malattia genetica trasmissibile ai propri figli.

I portatori sani di patologie genetiche sono quasi sempre asintomatici e nella maggior parte dei casi non hanno alcuna storia familiare che lasci supporre la presenza di tali patologie.

In realtà **ognuno di noi è portatore di alcune malattie genetiche a trasmissione recessiva, X-Linked, cromosomica** senza conoscerne tale stato.

Nel caso in cui entrambi i partner risultino portatori di una di queste patologie, si potrà decidere se monitorare la gravidanza, verificare l'eventuale trasmissione al feto della stessa, applicando quindi la diagnosi prenatale invasiva (villocentesi o amniocentesi) o addirittura procedere con tecniche di procreazione medicalmente assistita, attraverso la diagnosi genetica preimpianto (PGD).

PATOLOGIE INDAGATE:

Herdity Carrier indaga nel corredo genetico dei futuri genitori la presenza di mutazioni potenzialmente responsabili nei figli dello sviluppo di gravi patologie con le seguenti caratteristiche:

- Possibilità di trattamento precoce: alcune patologie possono essere trattate subito dopo la nascita come la malattia di Wilson o la PKU.
- Disabilità intellettiva: alcune patologie presentano gravi deficit intellettivi come la sindrome da X fragile o la malattia di Nieman-Pick.
- Ridotta aspettativa di vita: alcune patologie riducono la durata della vita del paziente e impongono trattamenti costanti e continuativi come la fibrosi cistica.
- Limitata/nessuna possibilità di trattamento: alcune patologie hanno limitate/nessuna chance terapeutica.

Lo sviluppo e l'impiego di un pannello CS/ECS, comunque, devono avvenire solo dopo un'attenta valutazione di:

- validità clinica,
- possibilità di intervento sulle conseguenze cliniche,
- rilevanza clinica delle condizioni indagate,
- conoscenza delle patologie analizzate,
- gravità del fenotipo,
- età di insorgenza della patologia,
- disponibilità di diagnosi prenatale / test genetico preimpianto,
- frequenza dei portatori nella popolazione di riferimento.

HEREDITY CARRIER

Heredity Carrier è un test diagnostico che permette di eseguire un'analisi multipla di oltre 391 malattie genetiche ereditarie, tra cui quelle più frequenti nella popolazione italiana, come la Fibrosi Cistica, l'Anemia Falciforme, la Talassemia, la Sordità Ereditaria.

Il test analizza il DNA con un semplice prelievo ematico o tambone buccale. Il DNA estratto viene analizzato, mediante l'utilizzo delle più avanzate tecnologie NGS (Next Generation Sequencing), che permettono di individuare qualsiasi mutazione presente sulle porzioni codificanti di ogni gene incluso nel pannello.

A COSA SERVE IL TEST **HEREDITY CARRIER** ?

- A identificare mutazioni correlate a patologie recessive, per le quali i futuri genitori anche se portatori sono clinicamente asintomatici.
- A raggiungere la necessaria consapevolezza nella pianificazione familiare al fine di ridurre il numero di affetti alla nascita da patologie genetiche recessive.

QUANDO FARE IL TEST **HEREDITY CARRIER**?

Per quanto riguarda le tempistiche, si ritiene di privilegiare il momento preconcezionale perché consente l'individuazione di un rischio riproduttivo prima di una eventuale gravidanza e, quindi, una possibile scelta tra differenti opzioni riproduttive, oppure la programmazione di un adeguato percorso di diagnosi prenatale/test genetico preimpianto.

È comunque possibile effettuare il test nelle primissime settimane gestazionali (non oltre la 12a) e in ogni caso con tempi compatibili con una possibile procedura diagnostica invasiva prenatale.

PERCHÉ FARE IL TEST **HEREDITY CARRIER**?

- Per coppie con storia familiare di malattie genetiche.
- Per coppie di etnia a rischio per malattie genetiche.
- Per coppie che affrontano percorsi di fecondazione assistita.
- Per coppie che progettano di diventare genitori e che non hanno mai eseguito screening genetici.
- Per coppie che necessitano di donazioni di gameti al fine di ridurre il rischio riproduttivo.
- Per gestanti che desiderano indagare la propria condizione di portatrici sane.
- Per centri di procreazione assistita.

Per qualsiasi persona che desideri indagare la propria condizione di portatore sano di malattie genetiche.

COSA CONTIENE IL **REPORT**.

Il report del Test fornisce un risultato di chiara comprensione:

ESITO POSITIVO

Indica la presenza di una o più mutazioni. Il quadro è compatibile con la condizione di portatore.

Le mutazioni rilevate possono essere classificate come:

— **Patogeniche**: mutazioni a significato patologico noto, riscontrate in individui affetti da una specifica malattia genetica,
— **Probabilmente Patogeniche**: mutazioni che con altissima probabilità possono causare una specifica malattia genetica. Il portatore di una mutazione recessiva è asintomatico.

ESITO NEGATIVO

Indica che il test non ha rilevato la presenza di alcuna mutazione.
L'assenza di mutazioni sui geni investigati non esclude la presenza di mutazioni su geni non investigati.

COME INDIVIDUARE LA POSSIBILITÀ DI **TRASMETTERE UNA VARIANTE GENETICA** AL TUO BAMBINO:

1 rivolgersi al proprio laboratorio analisi o al proprio specialista di fiducia, richiedendo il **test Heredity Carrier**.

2 effettuare un prelievo di sangue o un tambone buccale.

3 tramite il laboratorio analisi di fiducia o tramite il proprio medico specialista, inviare il campione al Laboratorio Biolab, che effettuerà l'esame con tecnologia NGS – Next Generation Sequencing

4 Ricevere il report del test.
Si raccomanda di condividere le informazioni con il proprio medico e soprattutto in caso di esito positivo, richiedere ed eseguire una consulenza genetica specialistica.

A CHI È RIVOLTO **HEREDITY CARRIER**.

Donne e uomini

- Coppie con storia familiare di malattie genetiche.
- Coppie di etnia a rischio per malattie genetiche
- Coppie che affrontano percorsi di fecondazione assistita.
- Coppie che progettano di diventare genitori e che non hanno mai eseguito screening genetici.
- Coppie che necessitano di donazioni di gameti al fine di ridurre il rischio riproduttivo.
- Gestanti che desiderano indagare la propria condizione di portatrici sane.
- Centri di procreazione assistita.
- Qualsiasi persona che desideri indagare la propria condizione di portatore sano di malattie genetiche.

L'esame può essere effettuato su un singolo individuo o, preferibilmente, su entrambi i partner della coppia.

Approccio contestuale: ambedue i partner eseguono contemporaneamente il test.
Approccio sequenziale: estensione del test al secondo partner, generalmente l'uomo, in caso di positività del primo.

Laboratorio analisi e studi medici

Forniamo supporto anche a medici e a centri specialistici. Inviamo a centri medici e laboratori il kit completo per prelevare il materiale genetico (saliva o sangue).

Siamo un'azienda italiana con un profondo background di conoscenze, oltre a essere un importante riferimento nel campo della genomica applicata alla medicina di precisione. I nostri test genetici vengono eseguiti nel rispetto dei più elevati standard di qualità.

I nostri prodotti seguono le **norme di qualità ISO 9001** e rispettano la normativa europea per i dispositivi diagnostici **CE IVD** per lo sviluppo dei kit al fine di assicurare il rispetto dei requisiti essenziali di sicurezza e ridurre al minimo il rischio per ogni paziente.

BIOLAB

HEREDITY CARRIER E BIOLAB RISPETTANO I PIÙ **ELEVATI STANDARD REGOLAMENTARI E DI QUALITÀ**.

IL LABORATORIO BIOLAB È CERTIFICATO ISO 9001:2015

Il nostro laboratorio accreditato a livello V – Eccellenza con il SSN e accreditato nella categoria Eccellenza SSR Marche è riconosciuto ISO 9001: è uno standard concordato a livello internazionale che stabilisce i requisiti per un sistema di gestione della qualità specifico per l'industria dei dispositivi medici. Con questa certificazione, i laboratori Biolab confermano la loro conformità alle normative attuative per la sicurezza e la qualità dei dispositivi medici sviluppati.

Accuratezza del test
Le tecniche attuali di sequenziamento del DNA producono risultati con accuratezza superiore al 99%. Benché questo test sia molto accurato bisogna sempre considerare i limiti dell'esame, di seguito descritti.

I vantaggi dello screening genetico Heredity Carrier

- facile da eseguire;
- affidabile;
- veloce;
- completo;
- all'avanguardia.

Limitazioni del test
Heredity Carrier è un test di screening e non ha valenza diagnostica. Il test valuta solo le malattie genetiche ed i geni elencati in Tabella 1.

Il test non evidenzia altre malattie genetiche o geni non specificamente investigati. L'esame inoltre non è in grado di evidenziare:
- mutazioni localizzate nelle regioni introniche oltre ± 5 nucleotidi dai breakpoints;
- delezioni, inversioni o duplicazioni;
- mosaicismi della linea germinale (cioè mutazioni presenti solo nei gameti).

Un risultato negativo del test non esclude la possibilità di essere portatori di una mutazione localizzata in una regione del genoma non investigata dall'esame.

Limite intrinseco della metodologia NGS utilizzata, inoltre, è la mancanza di uniformità di coverage per ciascuna regione genica analizzata. Tale limite si traduce nella possibilità, insita nelle metodiche NGS, che specifiche mutazioni dei geni selezionati potrebbero non essere state rilevate dal test. Qualunque modifica dello stile di vita e della dieta, così come eventuali interventi farmacologici, devono essere valutati nell'ambito di una consulenza con il proprio medico specialista.

Scansiona il QR Code e scopri l'elenco completo dei geni investigati.

BIOLAB

Sede di Ascoli Piceno
0736.550452
info@laboratoriobiolab.it

Quartiere Monticelli
Ingresso Largo degli Aranci, 9
63100 Ascoli Piceno

Sede di Comunanza
0736.845550
info@laboratoriobiolab.it

c/o Centro Medico Sant'Anna
Vai G. Galilei
63087 Comunanza (AP)

www.laboratoriobiolab.it

Consulta il tuo specialista
di fiducia per decidere se Heredity
Carrier è il test adatto a te!