

# Il più avanzato carrier screening test

— — — — —

Test del portatore per individuare nei genitori la presenza di mutazioni correlate a gravi malattie genetiche trasmissibili alla progenie

[www.carrieradvance.it](http://www.carrieradvance.it)



**CARRIER**ADVANCE



*CarrierAdvance è un test genetico innovativo che permette di identificare le coppie a rischio di trasmettere ai figli le malattie genetiche più frequenti, individuando mutazioni del DNA di cui uno o entrambi i genitori possono essere portatori inconsapevoli.*

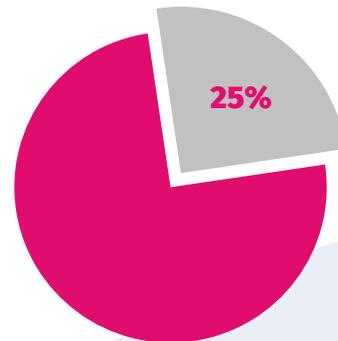
Ogni persona nasce con caratteristiche genetiche che la differenziano dagli altri e che la rendono unica.

Mentre la maggior parte delle differenze nella sequenza del DNA tra persone diverse è innocua, alcuni cambiamenti, definiti **mutazioni genetiche**, possono alterare la funzionalità genomica e rendere quella persona portatrice di una specifica malattia genetica trasmissibile ai propri figli.

Nella maggior parte dei casi, i portatori di malattie genetiche sono individui sani e non mostrano sintomi, non hanno una storia familiare nota della patologia e sono inconsapevoli di essere a rischio di trasmettere tale “errore” del DNA ai figli.

Se entrambi i partner della coppia sono portatori di mutazioni nello stesso gene con ereditarietà autosomica recessiva, vi sarà un aumento del rischio (25%) di concepire un bambino affetto da quella specifica patologia. Se una donna è portatrice di una patologia associata al cromosoma X, il 50% dei figli maschi sarà a rischio di essere affetto da quella specifica malattia genetica.

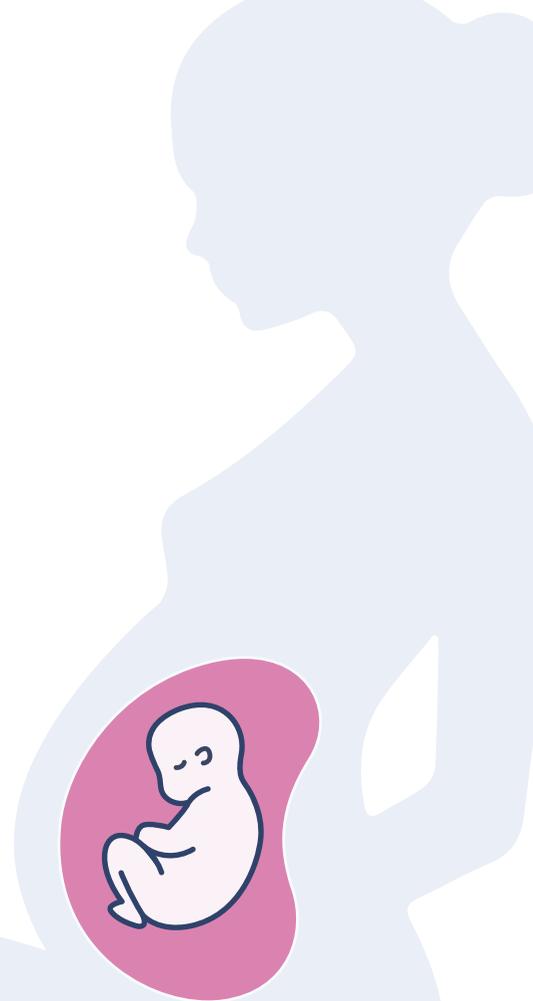
Il rischio di generare un figlio affetto da una specifica malattia genetica è del 25%





## A CHI È CONSIGLIATO

- Coppie che effettuano percorsi di fecondazione assistita.
- Coppie che necessitano di donazione di gameti al fine di ridurre il rischio produttivo.
- Qualsiasi persona che desideri indagare la propria condizione di portatore sano di malattie genetiche.
- Coppie con storia familiare di malattie genetiche.

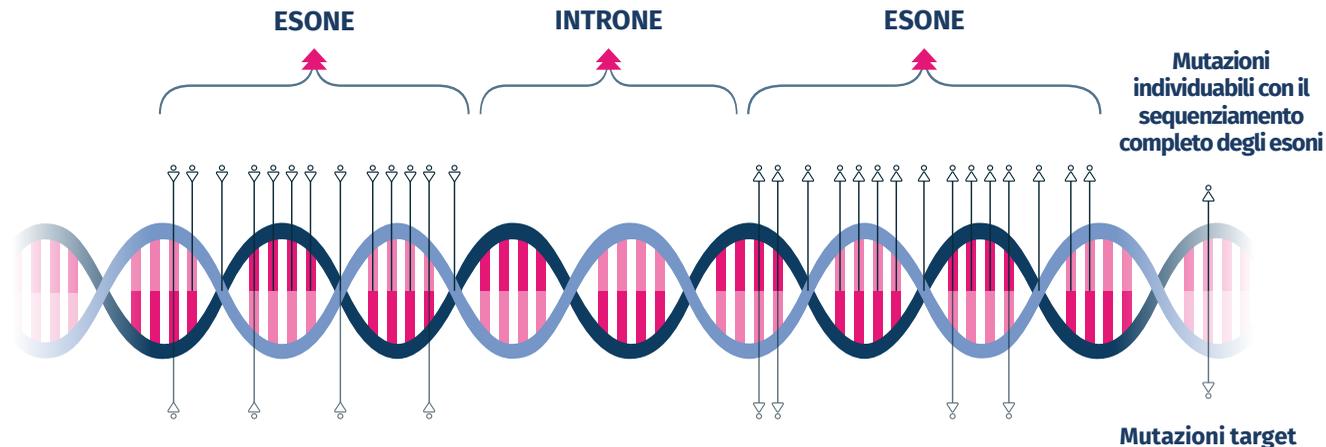


# I 3 LIVELLI DI

## CARRIERADVANCE

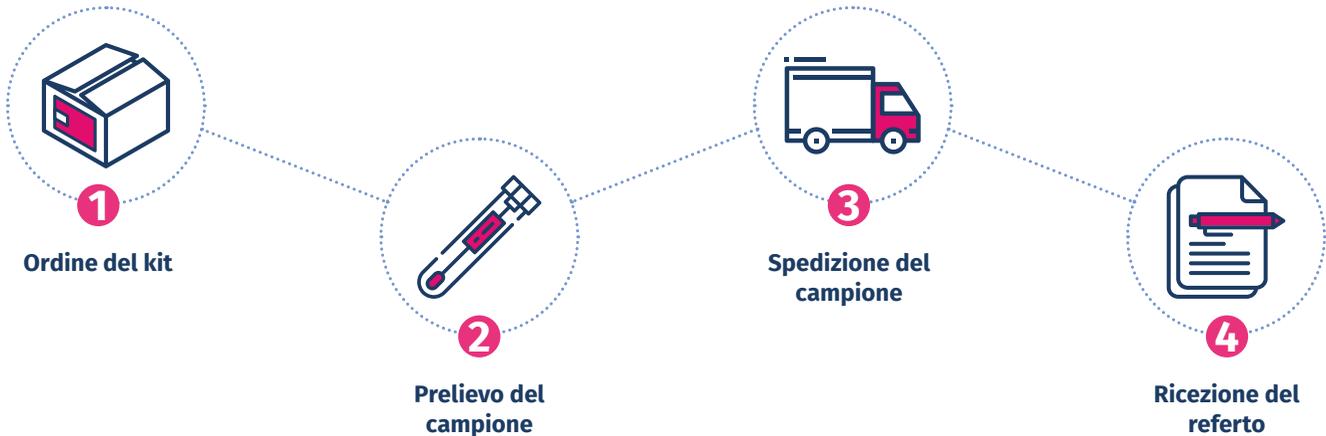
LIVELLO	GENI	PATOLOGIE INDIVIDUABILI
 CARRIERADVANCE  Focus	30	30+ patologie tra le più frequenti nella popolazione italiana
 CARRIERADVANCE  Plus	925	1467 patologie tra le più frequenti nella popolazione italiana, incluse quelle raccomandate dalle società mediche (ACOG e ACMG)
 CARRIERADVANCE  Exome	4000+	Esoma completo, 5000+ patologie, compatibile con la maggior parte dei carrier screening test presenti nel mercato

# TECNOLOGIA UTILIZZATA



Il test utilizza la tecnologia **Next Generation Sequencing (NGS)** dell'intera regione codificante (esoni) dei geni investigati, che permette di individuare qualsiasi mutazione presente nelle regioni geniche analizzate, a differenza di altri test che invece rilevano la presenza solo di alcune mutazioni target selezionate.

# UNA PROCEDURA SEMPLICE



Tipologia di campione



Sangue periferico

Tampone buccale

# POSSIBILI ESITI DI

## CARRIERADVANCE



*Il test ha individuato una o più mutazioni a significato patologico noto in uno o più dei geni investigati.*

*Tale risultato è compatibile con la condizione di portatore di una o più malattie genetiche. Il portatore di una malattia genetica recessiva è asintomatico.*



*Il test ha individuato una o più varianti genetiche a significato clinico incerto in uno o più dei geni investigati.*

*Si tratta di varianti non ancora note o caratterizzate dalla comunità medico-scientifica, che verranno refertate solo nei test eseguiti su entrambi i partner della coppia, nel caso in cui in uno dei partner dovesse essere stata riscontrata una mutazione a significato patologico noto.*



*Il test non ha individuato alcuna mutazione nei geni investigati.*

*Tale risultato non esclude la possibilità di essere portatori di una mutazione localizzata in una regione del genoma non investigata dal test.*

Tempi di refertazione



**15** giorni

Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva nella genetica sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca, si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traduce in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia**  
(due sedi: Milano e Roma)



**Professionisti con oltre 20 anni di esperienza** in genetica e biologia molecolare



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



**100.000** analisi all'anno



Refertazione rapida:  
**15 giorni lavorativi**



**Disponibilità** su tutto il territorio italiano



**Dipartimento** dedicato alla ricerca



**Partnership internazionali** e con aziende farmaceutiche.



**Team di medici genetisti**



## LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020  
Milano: Viale L. Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330  
E-mail: [info@genomicalab.it](mailto:info@genomicalab.it) - [www.genomicalab.it](http://www.genomicalab.it)

## SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162  
Pec: [info@pec.genomicalab.it](mailto:info@pec.genomicalab.it)  
P. IVA e C.F. : 14554101007 - REA: RM - 1530210

