

Il test di screening dei portatori fornisce informazioni essenziali ai fini della pianificazione familiare.

qCarrier è un test di screening genetico che identifica se una persona è portatrice di malattie recessive che potrebbero essere trasmesse alla prole. I portatori generalmente non manifestano i sintomi della malattia e in molti casi non vi è alcuna storia familiare; pertanto, l'unico modo per ottenere queste informazioni è attraverso l'analisi genetica.

Il test del portatore è uno strumento fondamentale nella consulenza genetica pre-concepimento, poiché permette di valutare il rischio di avere figli affetti da malattie genetiche recessive. qCarrier offre informazioni cruciali per supportare decisioni consapevoli riguardo a:

- Pianificazione familiare
- Diagnosi genetica preimpianto
- Opzioni di test prenatali
- Donazione di ovuli o sperma

Perché è importante?

Circa l'80% delle persone è portatore di almeno una malattia recessiva. Ciò non ha implicazioni sulla salute dell'individuo, poiché i portatori generalmente non manifestano i sintomi della malattia. Tuttavia, se entrambi i genitori sono portatori della stessa malattia, c'è un alto rischio che i loro figli possano svilupparla.



3%

Quasi il 3% delle coppie è portatore della stessa malattia, quindi in ogni gravidanza c'è un rischio del 25% di avere un figlio affetto dalla malattia di cui sono portatori i genitori.

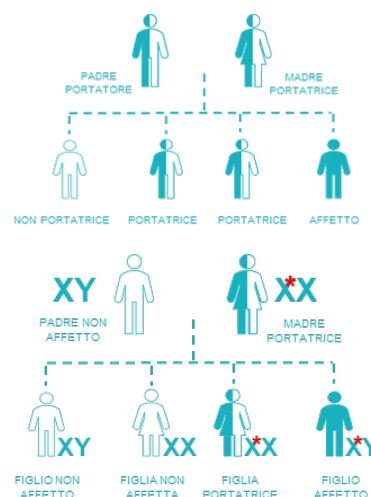
Le linee guida mediche internazionali sottolineano l'importanza dello screening dei portatori come parte dell'assistenza sanitaria riproduttiva, raccomandando agli specialisti di informare le donne e i loro partner sulla disponibilità di questo tipo di test.

Condizioni analizzate

qCarrier analizza oltre 300 geni associati a più di **300 malattie autosomiche recessive e legate al cromosoma X**.

Una malattia autosomica recessiva si verifica quando entrambe le copie di un gene sono alterate. Se entrambi i membri di una coppia sono portatori della stessa malattia, c'è il 25% di probabilità che i loro figli ne siano affetti.

Le malattie legate al cromosoma X sono condizioni causate da un'alterazione di un gene situato nel cromosoma X. Le donne hanno due cromosomi X (XX) e quindi possono essere portatrici asintomatiche. Gli uomini hanno un cromosoma X e un cromosoma Y (XY) e potrebbero presentare la condizione. Una donna portatrice asintomatica avrà il 50% di probabilità di trasmettere la malattia a un figlio maschio.



A chi è rivolto?

- ✓ Qualsiasi individuo o coppia interessata a verificare se entrambi sono portatori della stessa malattia, condizione che comporta un rischio aumentato per la salute della loro prole.
- ✓ Banche di gameti o cliniche di riproduzione, per i test sui donatori di ovuli o sperma.
- ✓ Coppie che necessitano di una donazione di gameti, per selezionare il donatore più appropriato.

Dettagli del test

Veritas offre un servizio completo con due opzioni di test.

qCarrier Auto EC

Analisi automatizzata di varianti con evidenza di patogenicità, precedentemente segnalate come causa di malattia nel database ClinVar, presenti in geni associati a oltre 300 malattie genetiche autosomiche recessive o legate al cromosoma X, con un impatto variabile sulla qualità della vita.

qCarrier Plus EC

Analisi estesa di tutte le varianti presenti nelle regioni codificanti e in specifiche regioni regolatorie di geni associati a oltre 300 malattie genetiche autosomiche recessive o legate al cromosoma X, caratterizzate da un impatto variabile sulla qualità della vita.

Informazioni tecniche

Il test consente di rilevare diversi tipi di varianti utilizzando diverse tecniche e software di analisi:

- » **Varianti a singolo nucleotide (SNV) e delezioni/duplicazioni (CNV):** analizzate utilizzando il sequenziamento NGS e un sofisticato algoritmo bioinformatico.
- » **Sindrome dell'X fragile e atassia di Friedreich:** causate da espansioni di triplette (CGG e GAA) nei geni FMR1 e FXN, rispettivamente, e richiedono un'analisi aggiuntiva utilizzando una PCR specifica (tp-PCR).
- » **Atrofia muscolare spinale:** le CNV nel gene *SMN1* vengono analizzate mediante NGS e confermate mediante MLPA. È possibile identificare i portatori 2+0*, ma le SNV non vengono rilevate a causa dell'elevata omologia della sequenza.
- » **Pseudogeni:** vengono utilizzati strumenti molecolari e bioinformatici specifici per identificare determinate mutazioni in geni con pseudogeni come *CYP21A2*, *HBA1/HBA2/HBB* per la talassemia e inversioni nel gene *F8*.

* Portatori con due copie del gene SMN1 su un cromosoma e una delezione del gene SMN1 sull'altro cromosoma.

Tipo di campione

Il test viene eseguito su un campione **di saliva**, raccolto tramite kit fornito da Veritas, oppure su un campione **di sangue**.

Procedura di richiesta

