

PERCHÉ SCEGLIERE ALTAMEDICA

Siamo una struttura unica in cui è possibile trovare un **Servizio di Medicina della Riproduzione**, un **Centro di Genetica e Biologia Molecolare** e il più grande **Centro di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno-Fetale**.

Siamo stati pionieri nell'applicazione delle metodologie di ultima generazione, come il NGS (Next Generation Sequencing), nella **diagnosi prenatale e post-nascita**. Questa esperienza ci ha permesso di sviluppare e implementare piattaforme e software avanzati per l'analisi e l'interpretazione dei dati clinici.

La nostra **sinergia** strutturale garantisce un supporto completo a tutte le coppie in ogni fase del percorso, evitando complicati iter clinici tra diversi centri e servizi di diagnosi genetica.

Scegliere ALTAMEDICA significa optare per un'assistenza integrata e di alta qualità.



Per consultare l'elenco completo di geni e patologie analizzati (qui non riportabili) visitare il sito www.testdelportatore.it o inquadrare il QR Code.



A
ALTAMEDICA
ARTEMISIA

servizio di
GENETICA

A
ALTAMEDICA
ARTEMISIA

ALTAMEDICA ROMA
Viale Liegi, 45
www.altamedica.it | info@altamedica.it

ALTAMEDICA MILANO
L.go Schuster, 1
www.altamedicamilano.it | milano@altamedica.it

 **06 85 05**

TEST DEL PORTATORE CARRIER SCREENING

INDICATO PER LE COPPIE CHE
STANNO PROGRAMMANDO UNA GRAVIDANZA

TEST DEL PORTATORE (CARRIER SCREENING)

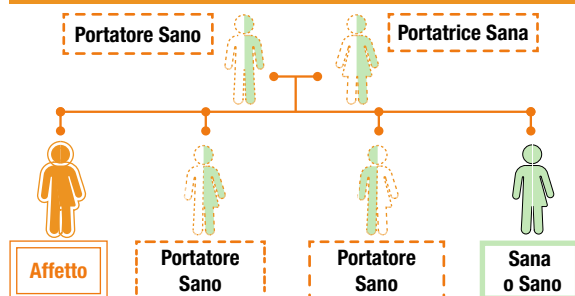
La maggior parte delle persone non sa di essere portatrice sana di una malattia genetica ereditaria.

Scoprire se si è portatori di una **mutazione genetica** recessiva o legata al cromosoma X, insieme alla valutazione di eventuali **anomalie cromosomiche**, è fondamentale per comprendere il **rischio riproduttivo della coppia**.

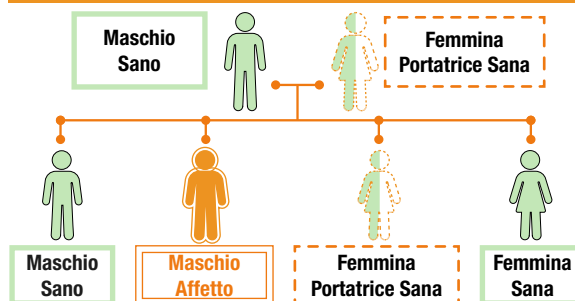
Infatti si può essere **portatori inconsapevoli** di mutazioni genetiche che, se ereditate da entrambi i genitori, possono **causare malattie nei figli**.

Altamedica ha sviluppato il **Test del Portatore (Carrier Screening)** per offrire alla coppia uno strumento essenziale che permette di prendere **decisioni consapevoli** già prima del concepimento.

EREDITÀ AUTOSOMICA RECESSIVA



EREDITÀ X-LINKED RECESSIVA



WWW.ALTAMEDICA.IT

METODI DI ANALISI E PATOLOGIE

Il test si articola su **tre livelli di approfondimento**, ognuno dei quali include lo studio del cariotipo.

I nostri genetisti aiuteranno la coppia a scegliere il livello di analisi più adatto alle proprie esigenze e alla storia familiare, durante una **consulenza genetica personalizzata**.

L'estrazione del DNA, a partire da un semplice **prelievo di sangue** di entrambi i partner, e l'analisi con **tecnologie avanzate** permetteranno di esaminare in dettaglio i **singoli geni** coinvolti nella trasmissione di **malattie ereditarie**.

CARIOTIPO

Permette di escludere la presenza di eventuali aberrazioni cromosomiche asintomatiche responsabili di interruzione di gravidanza o di condizioni fetali patologiche.

LIVELLO 1

5 GENI

Fibrosi Cistica, Sordità congenita, Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia Muscolare di Duchenne, Ritardo mentale (X-Fragile).

LIVELLO 2

+400 GENI

inclusi i 5 geni del 1° livello

LIVELLO 3

+900 GENI

inclusi i 5 geni del 1° livello

L'elenco completo di geni e patologie analizzati non è qui riportabile. Di seguito una lista esemplificativa e non esaustiva delle indagini.

Acondrogenesi	Rene policistico autosomico recessivo
Anemia di Fanconi	Sindrome del QT lungo
Artrogriposi	Sindrome di Alport
Beta-talassemia	Sindrome di Bardet-Biedl
Emofilia	Sindrome di Canavan
Fenilchetonuria	Sindrome di Cornelia De Lange
Ipofofosfatasi Infantile	Sindrome di Joubert
Ipoplasia surrenale congenita	Sindrome di Leigh
Lissencefalia	Sindrome di Meckel
Malattia di Gaucher	Sindrome di Seckel
Malattia di Hirschsprung	Sindrome di Smith-Lemli-Opitz
Malattia di Tay-Sachs	Sindrome di Sotos
Malattia di Wilson	Sindrome di Zellweger
Miopatia nemalinica	Teleangiectasia Emorragica Ereditaria
Mucopolipidosi	Tirosinemia

IN QUALI CASI SI CONSIGLIA

Sottoporsi al Test del Portatore può fare la differenza nella **pianificazione familiare** e permette alle coppie di conoscere il rischio di trasmissione delle malattie genetiche ai propri figli, **prima del concepimento**, sia per le gravidanze naturali sia nel caso si ricorra a fecondazione assistita.

Il test fornisce infatti un **quadro chiaro del rischio** per tutte le coppie e informazioni particolarmente importanti in caso di:

- **Difficoltà di concepimento e/o Poliabortività;**
- **Familiarità** per malattie genetiche specifiche;
- **Consanguineità** tra i partner;
- Appartenenza a **gruppi etnici specifici** che presentano un rischio maggiore per determinate malattie.

REFERTAZIONE

La refertazione avverrà in **20 giorni lavorativi** e la coppia potrà discutere l'esito con i nostri specialisti.

In base ai risultati ottenuti e alle caratteristiche delle patologie eventualmente riscontrate, i nostri genetisti aiuteranno la coppia a comprendere il **rischio di concepire un bambino affetto**.

Durante la consulenza, la coppia riceverà le informazioni necessarie per poter effettuare la **scelta riproduttiva più opportuna ai fini del concepimento**, valutando una gravidanza naturale o considerando altre opzioni diagnostiche.

WWW.ALTAMEDICA.IT