

SYNLAB 



TEST AL PORTATORE

Screening per individuare
i portatori di malattie
genetiche ereditarie

TEST AL PORTATORE

Screening per individuare portatori sani di malattie genetiche ereditarie

Le malattie genetiche sono più di 6000. Una parte sono trasmesse al momento del concepimento da uno o entrambi i genitori, mentre una parte insorge per mutazione inaspettata al concepimento.

Grazie allo sviluppo tecnologico di analisi del DNA sono stati realizzati test per individuare i portatori sani delle malattie genetiche che possono essere trasmesse alla prole.

Questi test possono essere richiesti da chi ha familiarità oppure da tutti coloro che vogliono conoscere con maggiore precisione il proprio stato di portatori sani, in vista di una gravidanza.

I test indagano principalmente le mutazioni genetiche responsabili di malattie a trasmissione autosomica recessiva o X-linked dato che solitamente queste mutazioni non causano nessun sintomo e spesso la storia familiare è negativa.

È IMPORTANTE SAPERE CHE:

- + Le malattie genetiche sono oltre 6000 e alcune ancora sconosciute.
- + Le malattie genetiche causano l'1-2% di disabilità gravi neonatali.
- + Sono a disposizione test per indagare lo stato di portatore di singole malattie.
- + Synlab propone l'analisi contemporanea delle malattie genetiche più frequenti e gravi.
- + Quando due partner sono portatori per la stessa malattia genetica autosomica recessiva, si ha il 25% delle probabilità di avere un figlio malato, mentre nel caso di patologie collegate al cromosoma X, la madre portatrice sana ha il 50% di possibilità di avere un figlio maschio affetto ed il 50% di possibilità di avere una femmina portatrice sana.
- + Il momento ideale per sottoporsi a questa tipologia di esami è la fase preconcezionale, cioè prima di una gravidanza, o nelle prime settimane gestazionali.
- + È sconsigliata l'esecuzione di questi test dopo la 15-18esima settimana di gravidanza, perché in caso di esito positivo, non sempre è possibile offrire una diagnosi prenatale tempestiva.
- + Per richiedere lo screening di queste malattie genetiche è necessario sottoporsi ad una consulenza pre-test e firmare il consenso sanitario.

Pannelli Carrier Screening disponibili:

PANNELLO CARRIER SCREENING 5 (cod. 1967)

- Fibrosi Cistica
- Sindrome da X-fragile
- Atrofia Muscolare Spinale SMA
- Beta Talassemia
- Distrofia muscolare di Duchenne

PANNELLO CARRIER SCREENING 3 (cod. 1966)

- Fibrosi Cistica
- Atrofia Muscolare Spinale SMA
- Beta Talassemia

Malattie genetiche analizzabili (anche singolarmente):

Fibrosi Cistica (FC)

La fibrosi cistica è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, caratterizzata dalla produzione di un muco particolarmente denso, viscoso, che tende ad ostruire i bronchi ed i dotti del pancreas. La malattia è causata da mutazioni nel gene CFTR e le mutazioni possibili sono numerosissime, molte di esse sono rare, molte altre ancora sconosciute. Per questo l'esame genetico permette di identificare solo parte delle mutazioni responsabili della malattia, ricoprendo circa l'80% delle mutazioni più frequenti nella popolazione italiana.

Sindrome da X-fragile

La Sindrome da X-fragile è la causa più comune di ritardo mentale ereditario. È una malattia a trasmissione X-linked che causa ritardo nel linguaggio e deficit cognitivi. L'analisi genetica valuta la presenza di espansione di una regione del gene FMR1 responsabile del 95% dei casi patologici.

Atrofia muscolare spinale (SMA)

Le atrofie muscolari spinali (SMA) sono un gruppo di malattie neuromuscolari, caratterizzate da debolezza muscolare progressiva e atrofia, classificate in base all'età d'esordio e alla gravità. La malattia è causata nel 95% circa dei casi dalla delezione (assenza) di un tratto del gene SMN1, che codifica per la proteina SMN (survival motor neuron) e si trasmette con modalità autosomica recessiva. L'analisi genetica permette di individuare questa delezione.

Beta Talassemia (BT)

La Beta Talassemia (BT) è caratterizzata dal deficit o assenza della sintesi delle catene della beta-globina che codificano per la proteina dell'emoglobina (Hb). La malattia è prevalentemente a trasmissione autosomica recessiva e mediante questo test è possibile identificare il 99% di mutazioni responsabili della malattia.

Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)

La Distrofia Muscolare di Duchenne è una malattia neuromuscolare a trasmissione X-linked, caratterizzata da atrofia e debolezza muscolare a progressione rapida e da degenerazione dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci. L'analisi genetica valuta la presenza di mutazioni nel gene DMD, che produce la distrofina, una proteina del sarcolemma.

MALATTIA GENETICA	incidenza	frequenza dei portatori sani
Fibrosi Cistica	1/2900	1/30
Sindrome da X- Fragile	1/1250 maschi	1/259
Atrofia muscolare spinale	1/10000	circa 1/250
Beta talassemia	1/60.000	1 in 94
Distrofia muscolare di Duchenne	1/5000 maschi	circa 1/1250



Un grande network
al servizio della vostra salute

www.synlab.it

Direttore medico: Dr. Luca Germagnoli

Si declina qualsiasi responsabilità per l'attualità, correttezza, completezza o qualità delle informazioni riportate in questa brochure. Copyright 2019 SYNLAB Italia.