



Cos'è il Carrier Genetic Test di Igenomix?

Il CGT è un test genetico importante quando si desidera creare una famiglia, **perché aiuta a determinare il rischio di avere un bambino con una malattia genetica**. Il test dice se i genitori sono portatori di una o più mutazioni genetiche recessive.



I portatori sono generalmente sani, ma quando due genitori hanno una mutazione nello stesso gene potrebbero generare un bambino affetto.

Per chi è il CGT?

Il test è consigliato nei seguenti casi:

- Prima di tentare una gravidanza naturalmente
- Prima di un trattamento di riproduzione assistita
- Prima di un trattamento con sperma o ovuli di un donatore

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

www.igenomix.it

CGT

Carrier Genetic Test

by Igenomix[®]

Un semplice test del DNA, prima di una gravidanza, per prevenire disturbi genetici nel bambino

Il metodo più all'avanguardia per pianificare la tua gravidanza

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

V. 2020



Ad Igenomix teniamo alla salute del tuo futuro bambino

Ogni anno molti genitori vengono colti alla sprovvista dalla nascita di un bambino con qualche forma di malattia genetica.

Igenomix ha sviluppato un test genetico d'avanguardia, che può rivelare prima della gravidanza se una coppia è a rischio di avere un bambino con una di queste gravi malattie. Se il risultato del test è positivo, è possibile adottare le misure necessarie per favorire la nascita di un bambino sano.

Quali sono i geni?

Ognuna delle nostre cellule contiene le informazioni genetiche, il DNA, organizzate in unità di base, i geni. Quelli che non funzionano correttamente sono i responsabili dei disturbi genetici.

Chiunque può inconsapevolmente essere portatore di una o più mutazioni. **Il test CGT consente di sapere quali geni sono alterati in ogni individuo.**

Perché fare un test CGT?

In generale, i genitori si rendono conto di essere portatori di gravi malattie genetiche solo dopo la nascita di un bambino affetto. I disturbi genetici non possono essere curati, ma si possono prevenire.

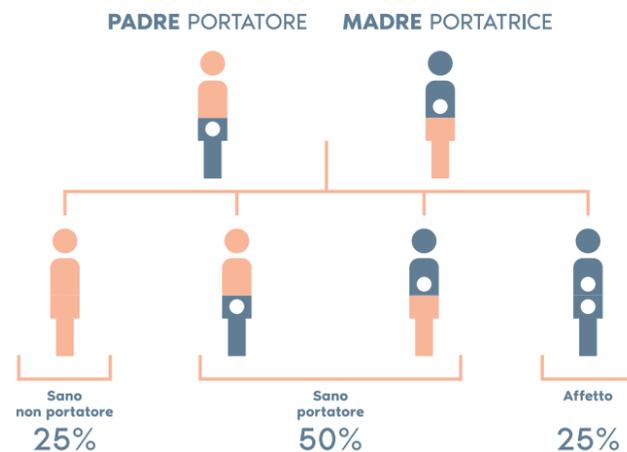
Cosa succede se sono un portatore?

NULLA

Essere portatori di una mutazione non significa che svilupperai la malattia*.

Siamo tutti portatori di alcune mutazioni genetiche. Sebbene i portatori siano persone sane, se entrambi i genitori hanno una mutazione nello stesso gene, la probabilità di avere un bambino affetto è del 25%.

*patologie autosomiche recessive o legate all'X (per le donne)



3 opzioni di test CGT

Caratteristiche	CGT Essential	CGT Plus	CGT Exome
	Basato sulla copertura completa di 19 geni	Basato sulla raccomandazione delle società mediche	Esoma completo compatibile con la maggior parte delle piattaforme sul mercato
Geni	19	306	1590
Numero di malattie	20	352	>1600
Percentuale stimata di portatori	18%	54.8%	62.7%
Media stimata di mutazioni/persona	1.08	1.46	2.28
Campione	Sangue o saliva		
TAT	20 giorni lavorativi	20 giorni lavorativi	20 giorni lavorativi

*Database interno di 30.000 test
**Media stimata di pazienti positivi

Cosa accade se entrambi i genitori risultano positivi al test?

La raccomandazione è di consultare uno specialista per valutare il percorso riproduttivo più adeguato.

La PGT-M può aiutare a prevenire l'arrivo di un bambino con una malattia genetica.

Altri genitori possono rivolgersi alla donazione di ovuli o spermatozoi per prevenire queste malattie.

I genitori possono anche pensare all'adozione per evitare di avere un figlio affetto.

(1) Martin et al. Fertil Steril. 2015

Quali patologie sono incluse nel test?

Secondo i dati dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) (*), la frequenza mondiale di queste malattie è di 10 su 1000 neonati.



10/1000

Diverse stime indicano, nel loro insieme, che queste malattie rappresentano il 20% delle cause di mortalità infantile nei paesi sviluppati ed il 18% degli interventi negli ospedali pediatrici (**).

20%

Il test copre una vasta gamma di mutazioni che provocano gravi malattie genetiche e include lo screening di tutte le mutazioni raccomandate dalle Società mondiali di Ginecologia e dalle Associazioni internazionali di Genetica (**).

Consulta il pannello completo delle mutazioni, incluso nel test CGT, su cgt.igenomix.com

LE PATOLOGIE MONOGENICHE PIÙ COMUNI RILEVATE CON IL TEST CGT SONO	FREQUENZA DEI PORTATORI
Fibrosi cistica	1 in 25
Atrofia muscolare spinale	1 in 50
Malattia del rene policistico autosomica recessiva	1 in 70
Perdita dell'udito neurosensoriale ereditaria non sindromica	1 in 80
Mucopolisaccaridosi	1 in 80
Anemia falciforme	1 in 150
Malattia di Gaucher	1 in 200
Sindrome dell'X-Fragile	1 in 250
Beta talassemia	1 in 300

(*) According to data from the World Health Organization (WHO) <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>
(**) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.
(***)The American College of Medical Genetics (ACMG) and The American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).

