



00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S.D. di Genetica Medica: Responsabile Dott. ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
Gm.genetica_medica@fbf-isola.it

Test del Portatore

- **Cosa analizza il test?** il test del portatore analizza i disordini genetici a maggior frequenza nella popolazione, in particolare i disordini autosomici recessivi e quelli associati al cromosoma sessuale X. In caso di tali disordini genetici il portatore risulta totalmente asintomatico e per questo ignaro della propria condizione; tuttavia possono rappresentare un rischio riproduttivo nel caso dell'incontro fra due portatori o nel caso di figlio maschio da madre portatrice di disordine legato all'X.
- **A chi si rivolge?** il test è suggerito, come test preconcezionale, alle coppie che stiano programmando una gravidanza. Consente infatti di verificare eventuali rischi riproduttivi, ad esempio la condizione di portatori sani per una stessa sindrome genetica di entrambi i partner.
- **Come viene eseguito?** il test viene eseguito mediante tecniche di Next Generation Sequencing su piattaforma Illumina, seguendo le indicazioni dell'American College of Medical Genetics and Genomics ("Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics, Genetics in Medicine 2021, 23:1793–1806").
- **Approfondimenti:** per approfondimenti in merito ai dettagli tecnico-analitici ed all'elenco dei disordini genetici analizzati si rimanda all'informativa presente in allegato.