

## Més del 50% de la població és portadora, sense saber-ho, de mutacions que poden causar malalties a la seva descendència.

El 5% de les parelles presenten una mutació al mateix gen i tenen risc de tenir fills afectats de malalties hereditàries, responsables del 20% de la mortalitat infantil als països desenvolupats.



### Segons les guies d' ACOG

(The American College of Obstetricians and Gynecologists)

El test de portadors /Carrier hauria d'oferir-se a qualsevol parella que vulgui tenir fills o dona amb un embaràs en curs.

|   | BASIC  | COMPLETE   | ADVANCED   |
|---|--|--|--|
| <b>Metodologia</b>                      | Genotipat PCR  | Secuenciación exoma  | Secuenciación exoma  |
| <b>Característiques</b>                 | Inclou els gens <i>CFTR</i> , <i>SMN1</i> i <i>FMR1</i> segons recomanacions guies mèdiques. | Permite la personalización. Compatible con todos los test de portadores del mercado. | Permite la personalización. Compatible con todos los test de portadores del mercado. |
| <b>Gens</b>                             | Homes: 2 gens<br>Dones: 3 gens   | Homes: 455 gens<br>Dones: 519 gens   | Homes: 1.979 gens<br>Dones: 2.043 gens   |
| <b>Portadors estimats</b>               | ~4%  | ~55%   | ~67%   |
| <b>Tipus de mostra</b>                  | Sang o saliva  | Sang o saliva  | Sang o saliva  |
| <b>Temps de lliurament de resultats</b> | 10 dies laborables   | 20 dies laborables   | 20 dies laborables   |
| <b>Preu</b>                             | 295€   | 530€   | 750€   |

#### Malalties monogèniques comunes

Fibrosi quística, gen *CFTR*

Atròfia Muscular Espinal, gen *SMN1*

Síndrome X fràgil, gen *FMR1*

#### Tasa de portadores

1 en 25

1 en 50

1 en 250



01  
Extracció de la mostra.  
(mostres de sang o saliva)



02  
Seqüenciació i anàlisi del  
panell seleccionat.



03  
Recepció de resultats i  
assessorament genètic.