

## Més del 80% 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 o test 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>	Genotipatge PCR	Exoma clínic	Exoma clínic
<b>Característiques</b>	Inclou els gens <i>CFTR</i> , <i>SMN1</i> i <i>FMR1</i> segons recomanacions guies mèdiques.	Permet la personalització. Compatible amb tots els tests de portadors del mercat.	Permet la personalització. Compatible amb tots els tests de portadors del mercat.
<b>Gens</b>	Homes: 2 gens Dones: 3 gens	Homes: 463 gens Dones: 528 gens	Homes: 1.648 gens Dones: 1.713 gens
<b>Nombre de malalties</b>	3	>500	>1.700
<b>Tipus de mostra</b>	Sang o saliva	Sang	Sang
<b>Temps d'entrega de resultats</b>	10 dies laborables	15 dies laborables	15 dies laborables
<b>Preu individual</b>	375€	550€	875€
<b>Preu per parella</b>	750€	990€ (Estalvi 110€)	1500€ (Estalvi 250€)

#### Malalties monogèniques comunes

Fibrosi quística, gen *CFTR*

Atròfia Muscular Espinal, gen *SMN1*

Síndrome X fràgil, gen *FMR1*

#### Taxa de portadors

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.