

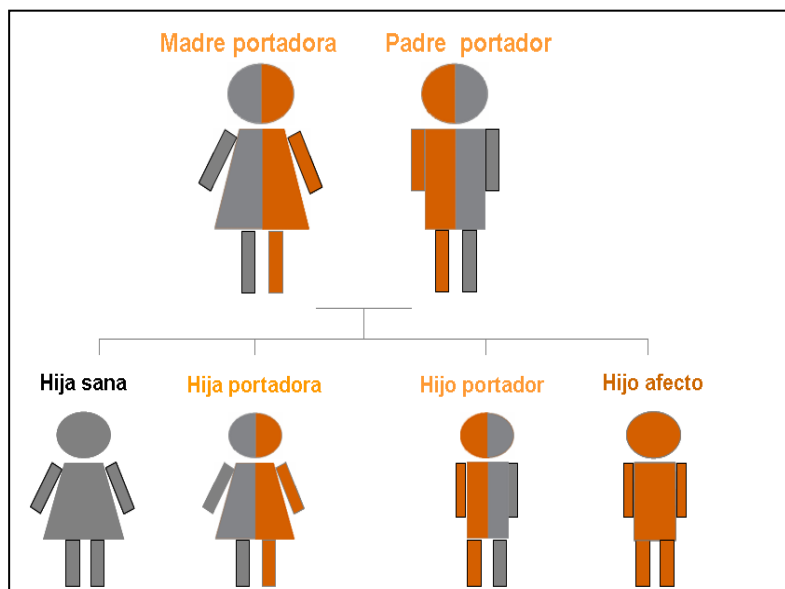
Prevención de enfermedades hereditarias en la descendencia



Chequeo en parejas - Consejo preconcepcional

INFORME GENÉTICO: Este test genético le permite determinar el estado de portador de mutaciones en genes responsables de las enfermedades recesivas más prevalentes en la población

Este test les ayuda a conocer y asumir los riesgos que tienen de concebir un hijo que puede sufrir una enfermedad genética hereditaria.



Está indicado en parejas:

- Con antecedentes familiares de enfermedades recesivas.
- Con vínculos familiares de primer grado (primos)
- En las que uno o los dos miembros, no conoce sus antecedentes familiares.
- Con deseo de conocer su riesgo como padres de un futuro hijo en común.

El test analiza las **mutaciones**, más prevalentes en la población, en **76 genes asociados a enfermedades hereditarias recesivas**, siendo en la actualidad uno de los análisis más avanzados en su campo.

Las enfermedades genéticas recesivas son causadas por mutaciones en determinados genes. Estas pueden permanecer en silencio en una familia durante generaciones y solo ser descubiertas cuando dos portadores tienen descendencia con la enfermedad.

Ser portador significa que la persona tiene uno sólo de los alelos defectuoso y el otro no. Este último es el que realiza la función fisiológica y, por tanto, la persona portadora no tiene síntomas de la enfermedad.

Las enfermedades recesivas tienen frecuencias relativamente bajas aunque el número de portadores puede llegar, en algunos casos, como la fibrosis quística hasta 1/25 (es decir 1 persona cada 25 de la población es portadora). En estos casos y, si la pareja también tiene la condición de portador, el riesgo de tener un hijo con esa enfermedad es del 25%.

Las enfermedades que se analizan en este test son las que se presentan con mayor frecuencia en la población:

ENFERMEDADES	
Academia Glutárica tipo 1	Enfermedad Sandhoff
Acidemia Metilmalonica	Enfermedad Sickle cell
Acidemia propiónica	Enfermedad Von Willebrand tipo 2
Aciduria etilmalonica	Enfermedad Von Willebrand tipo 3
Acrodermatitis enteropática	Esclerosis lateral amiotrófica
Anemia de Fanconi	Esferocitosis hereditaria
Beta talasemia	Fenilcetonuria
Citrulinemia tipo I	Fibrosis Quística
Deficiencia de acil-CoA, cadena corta	Fiebre familiar mediterránea
Deficiencia acil-CoA deshidrogenasa, cadena larga	Galactosemia
Deficiencia carboxilasa múltiple	Ganliosidosis GM1
Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA carboxilasa	Glicogenosis tipo 1A
Deficiencia de acil CoA deshidrogenasa, cadena media	Hemocromatosis
Deficiencia de Alfa 1 antitripsina	Hemoglobina C
Deficiencia de Arginosuccinato liasa	Hemoglobina E
Deficiencia de Beta -quetoliasa	Homocistinuria tipo cblE
Deficiencia de Biotinidasa	Homocistinuria clásica
Deficiencia de Carnitina, sistemica primaria	Mucopolipidosis II
Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	Mucopolipidosis III
Deficiencia de Factor XI	Mucopolipidosis IV
Deficiencia de HMG liasa	Pseudodeficiencia Tay-Sachs
Deficiencia de Metil corticosterona oxidasa	Síndrome Bartter tipo 4A
Deficiencia Galactoquinasa	Síndrome Crigler-Najjar
Deficiencia Lipoproteína lipasa familiar	Síndrome de Bloom
Deficiencia MTHFR	Síndrome de Hurler
Deficiencia Prekalikrein	Síndrome Dubin-Johnson
Deficiencia Protrombina	Síndrome Ehlers-Danlos, dermatosparaxis
Deficiencia pseudovitamina D	Síndrome Ehlers-Danlos, hiper movilidad
Diabetes Neonatal permanente	Síndrome Ehlers-Danlos, quifoscólico
Disautonomía familiar	Síndrome nefrótico, esteroide resistente
Enfermedad de orina Jarabe de Arce	Síndrome poliglandular autoinmune tipo I
Enfermedad de Canavan	Síndrome Rh nulo
Enfermedad de Gaucher	Síndrome Sick sinus
Enfermedad de Krabbe	Sordera, DFNB59, no sindrómica
Enfermedad de Niemann- Pick	Sordera DFNB1 y DFNB9, no sindrómica
Enfermedad de Pompe	Tirosinemia
Enfermedad de Tay-Sachs	Trombocitopenia congénita amegacariocítica
Enfermedad riñón poliquistico	Xantomatosis cere3brotendinoso

Los datos obtenidos de su análisis son evaluados y validados por especialistas, pero es importante que le transmita a su médico estos resultados para la toma de decisiones respecto a su descendencia.

En nuestro Centro estamos para ayudarle. Si tiene alguna pregunta o inquietud con respecto a cualquier aspecto de este informe, póngase en contacto con nuestro equipo de asesores genéticos.

Para realizar este análisis sólo se requiere una **muestra de mucosa bucal** de los participantes en la prueba. El procedimiento es muy sencillo y puede ser realizado por Vd en su domicilio.

Solicite el test enviando un mail a cagt@cagt.es donde le indicaremos el procedimiento a seguir. Si lo prefiere, llámenos al (34) 902 500145 le atenderemos personalmente y le ayudaremos a resolver sus dudas.



Fdo. Dra. Pilar Madero
Genetista
Especialista en Análisis Clínicos