

Estudio de 4.000 mutaciones asociadas a más de 600 enfermedades genéticas

- Previo al embarazo, este test genético permite determinar si una persona es portadora de mutaciones genéticas que pudiera transmitir a su descendencia.

Si en una pareja ambos son portadores de mutación en un mismo gen, existe riesgo elevado de tener un hijo afectado.

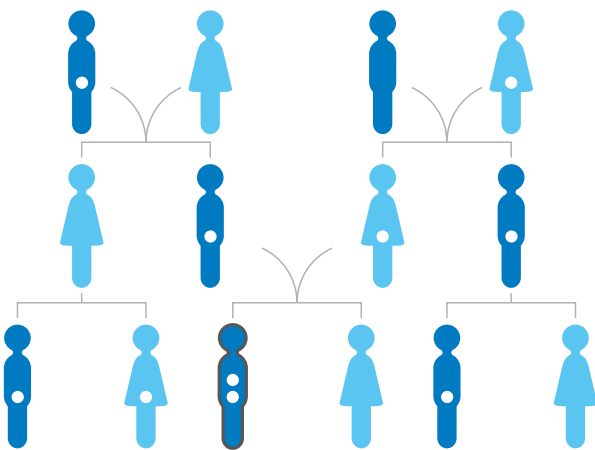
Estudia enfermedades como Fibrosis Quística, Atrofia Muscular Espinal, X-Frágil, Beta Talasemia, Sorderas neurosensoriales no síndromicas y Retinosis Pigmentaria (ceguera).

Test de Compatibilidad Genética para mutaciones monogénicas mediante **secuenciación masiva (NGS)**

- La mayoría de las personas portadoras no tienen antecedentes clínicos familiares

VARÓN PORTADOR

MUJER PORTADORA



En las enfermedades recesivas, las mutaciones pasan desapercibidas durante generaciones hasta que dos portadores tienen un hijo afecto

La prevalencia global estimada para estas enfermedades es de 10 /1000 nacidos vivos
(datos de la OMS)*

1000

10

(*Según datos de la Organización Mundial de Salud (OMS)
<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

SENCILLO Y FÁCIL

1



Recepción del kit

2



Firma del consentimiento

3



Extracción de sangre: 5ml

4



Envío a IGENOMIX

5



Resultados en 30-40 días

1 ¿Qué es una enfermedad monogénica?

- Es una enfermedad hereditaria causada por la presencia de mutación o mutaciones en un determinado gen.

Las enfermedades monogénicas no se pueden curar, pero sí se pueden prevenir.



3 ¿Por qué elegir el CGT de Igenomix?

- Único test de cribado genético basado en secuenciación masiva (NGS) y validado clínicamente, lo que lo convierte en el test más completo y preciso.

Incluye la secuenciación completa de más de **549 genes** correspondientes a más de **600 enfermedades genéticas**.

*Ponemos a disposición del especialista el panel completo a través de nuestra web www.cgt.igenomix.com.

2 ¿Para qué sirve el test?

- Identifica parejas en la que ambos son portadores. De esta forma permite prevenir enfermedades genéticas graves*, sin terapia y muchas de ellas, fatales.
- Un resultado **positivo, significa presencia de una o mas mutaciones en la persona**. En ese caso, el test se deberá llevar a cabo también en el otro integrante de la pareja.
- Si los dos resultan portadores de mutación en un mismo gen, existe riesgo elevado de tener hijos enfermos. En estos casos existen opciones para concebir hijos sanos como el Diagnóstico Genético Preimplantacional o la donación de gametos. También es posible concebir de forma natural y recurrir a Diagnóstico prenatal.
- Un resultado **negativo indica que la persona no es portadora** de ninguna de las mutaciones estudiadas.

Queda un riesgo residual, de que esta persona sea portadora de otras mutaciones no analizadas (menos frecuentes).

4 Aplicación del test para banco de donantes

- En Igenomix podemos ofrecer el test a pacientes de clínicas de infertilidad que reciben una donación de esperma o de ovocitos. El estudio conjunto del donante y del receptor reduce significativamente la posibilidad de tener un bebé afectado por las enfermedades estudiadas.

5 Toma de la muestra y envío

- Se requiere 5 ml de sangre recogida en un tubo EDTA y se transporta a temperatura ambiente y con la protección recomendada, sobre acolchado o pack entregado en el kit.

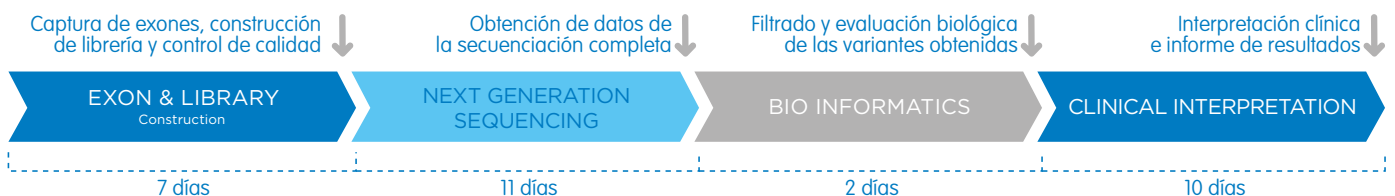
La muestra debe enviarse en el transcurso máximo de 48h.

6 ¿Cuál es el tiempo de entrega de resultados?

Se establecen 30-40 días de entrega de resultados.

30-40 días

METODOLOGÍA PRINCIPALES ETAPAS DEL ENSAYO



Limitaciones del test

- La sensibilidad del test es del 98%.
- Se analizan únicamente los genes del listado disponible en www.cgt.igenomix.com, reportando resultados en base al conocimiento actual en el momento de realizar la prueba. Por tanto, no se detectan variantes en genes que no estén incluidos en dicho listado.
- La metodología se basa en análisis mediante secuenciación masiva y bioinformática, estudiando todos los exones de los genes incluidos en el listado de genes. Se incluyen regiones intrónicas colindantes, hasta la posición +5 y -5. No se detectan variantes localizadas fuera de las regiones génicas de estudio como las regiones reguladoras de la expresión génica ni las regiones intrónicas a partir de la posición +5 y -5.
- No se detectan inversiones, deleciones o duplicaciones mayores de 20 nucleótidos que no estén referidas en el listado disponible en www.cgt.igenomix.com.
- Los mosaicos germinales (mutación presente sólo en los gametos) no se detectan mediante éste análisis ya que el material de ADN estudiado se obtiene a partir de una muestra de sangre.
- Un resultado negativo para los genes indicados no excluye la posibilidad de aparición de una mutación de novo en la descendencia.