

preconGEN

Test genético para el estudio de portadores por NGS

Se estima que aproximadamente 1 de cada 100 recién nacidos presenta alguna enfermedad monogénica. Este tipo de enfermedades hereditarias están causadas por la presencia de mutaciones en un solo gen y afectan a millones de personas a pesar de ser consideradas como poco frecuentes de manera individual.

Cuando ambos progenitores son portadores de la misma enfermedad genética, existe un 25% de riesgo de transmitirla a su descendencia.

XX preconGEN

preconGEN es un test genético de cribado que permite conocer si los progenitores son portadores de enfermedades monogénicas recesivas que puedan transmitir a su descendencia.

La gran mayoría de portadores no presentan ningún síntoma ni tienen antecedentes familiares, por lo que estas enfermedades pueden pasar desapercibidas durante generaciones. Mediante el análisis del ADN de los progenitores, **preconGEN** permite establecer si ambos son portadores de una misma enfermedad.

1 de cada 580 embarazos se verá afectado por alguna enfermedad incluida en el panel de preconGEN; esta probabilidad es mayor que el riesgo natural de presentar síndrome de Down.

Base científica

preconGEN analiza 176 enfermedades monogénicas relevantes que siguen un patrón de herencia autosómica recesiva o ligada al cromosoma X, reportando las variantes patogénicas y probablemente patogénicas, clasificadas siguiendo las recomendaciones de las guías internacionales de referencia.



El test realiza la secuenciación del exón completo de los genes incluidos en el panel* mediante secuenciación masiva de nueva generación (NGS), lo que permite un análisis más completo de cada gen.

* A excepción de los genes: CYP21A2, SMN1, FMR1, GBA, HBA1/HBA2.

A diferencia de otras técnicas, **preconGEN** detecta deleciones a lo largo de los genes analizados, así como duplicaciones en genes responsables de enfermedades seleccionadas.

Tasa de detección

preconGEN permite un estudio exhaustivo de los genes del panel, aportando una elevada tasa de detección para cada patología, lo que permite identificar un mayor número de parejas con riesgo preconcepcional.

preconGEN DONANTES

Opción únicamente disponible para donantes de gametos, en la que se realiza el análisis de 16 enfermedades y el resto de la información genética queda disponible para el posterior estudio cruzado con el receptor.

Ventajas

- ✓ Confianza y experiencia, más de 700.000 muestras analizadas hasta la fecha por Counsyl con más de 340.000 casos publicados
- ✓ Enfermedades seleccionadas por su gravedad, prevalencia y accionabilidad
- ✓ Tecnología avanzada que incluye secuenciación completa del exón y estudio de deleciones de los genes analizados, así como estudio de duplicaciones en genes específicos. El análisis emplea tecnología diferencial especializada para genes complicados de analizar
- ✓ Tasa de detección >99% para la mayoría de patologías
- ✓ Análisis y actualización constante de las bases de datos de variantes a tiempo real por parte del equipo de expertos genetistas de Counsyl y SYNLAB
- ✓ Resultados disponibles en 15 días laborables
- ✓ Consejo genético disponible para el especialista sin coste adicional

Indicaciones

La prueba está indicada para:

- Parejas que estén pensando en formar una familia o ampliarla y deseen conocer si son portadores
- Parejas que requieran de la donación de gametos, para seleccionar el donante más apropiado
- Bancos de gametos o clínicas de reproducción, para analizar a todos los donantes de óvulos o esperma
- Personas que pertenezcan a alguna etnia con mayor riesgo de ser portadora de enfermedades hereditarias recesivas
- Cualquier persona que quiera conocer si es portadora de las enfermedades incluidas en el panel

Interpretación de resultados

Cada individuo puede ser identificado como portador o no portador de las enfermedades analizadas. Si ambos progenitores son portadores de la misma enfermedad el riesgo preconcepcional aumenta.

Requisitos

Muestra: kit específico para muestra de sangre (1 tubo específico 4ml EDTA) o para muestra de saliva (dispositivo OG-510).

Documentación: Petitionario y Consentimiento Informado específicos.