


TEST GENÉTICO
PRECONCEPCIONAL

XX preconGEN
Understanding the risk of your next generation

¿Estás pensando en
TENER UN BEBÉ?

SYNLAB 

Powered by
 **Counsyl**



¿Qué riesgo tienes
de concebir un hijo
con una enfermedad
genética hereditaria?

1 de cada 580 embarazos se verá afectado por alguna de las enfermedades incluidas en preconGEN.

Este riesgo es mayor que la incidencia del síndrome de Down (1 de cada 750 recién nacidos).

Con preconGEN puedes conocer si tu pareja o tú sois portadores de alguna enfermedad genética hereditaria que podría afectar a tu familia.



La mayoría de las personas no saben que son portadoras de una enfermedad genética, hasta que tienen un hijo que la desarrolla.

Pertenecer a algunas etnias aumenta el riesgo de ser portador, ya que determinadas enfermedades son más comunes en ciertas poblaciones.

Los hijos heredan de sus padres el color de pelo o de ojos, pero también pueden heredar enfermedades genéticas, incluso si los padres no presentan ningún síntoma. Si dos personas son portadoras de la misma enfermedad existe un 25% de posibilidades de que sus hijos la puedan desarrollar.

¿QUÉ ES preconGEN?

preconGEN es una prueba genética de cribado que permite identificar parejas con riesgo de concebir un hijo con una enfermedad genética grave. Las enfermedades analizadas se conocen como enfermedades monogénicas recesivas, entre las que se encuentran la fibrosis quística, atrofia muscular espinal, X frágil, síndrome de Duchenne, etc. El resultado proporciona información relevante a la pareja para poder tomar decisiones acerca de las opciones reproductivas.

A través de una sencilla muestra de sangre o saliva, preconGEN analiza tu ADN, determinando si eres portador o no de alguna de las enfermedades analizadas.



Si ambos progenitores sois portadores de la misma enfermedad, se debe acudir a un especialista para recibir un asesoramiento genético apropiado.



Muestra de
SANGRE o SALIVA



Para
HOMBRES
y MUJERES



176 enfermedades
seleccionadas por su
gravedad y prevalencia



Resultados en
15 días laborables

YA TIENES TUS RESULTADOS, ¿QUÉ SUCEDE SI SOY PORTADOR?

Ser portador es algo relativamente habitual, de hecho las personas portadoras no son conscientes puesto que generalmente no presentan síntomas.

Si ambos miembros de la pareja sois portadores de la misma enfermedad genética, existe un riesgo aumentado de transmitir dicha enfermedad a vuestros hijos. Se recomienda un asesoramiento genético para explicar los riesgos y presentar diferentes opciones, tales como:

- ✓ Diagnóstico prenatal durante el embarazo
- ✓ Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)
- ✓ Donación de óvulos o esperma

¿QUIÉN PUEDE REALIZARSE preconGEN?

El test **preconGEN** está indicado para:



Parejas que estén pensando en formar una familia o ampliarla y deseen conocer si son portadores de enfermedades genéticas* que puedan transmitir a su descendencia. Las personas sin antecedentes familiares pueden también ser portadoras.



Parejas que requieran de la donación de óvulos o esperma, con el fin de poder seleccionar el donante más apropiado.



Personas que pertenezcan a alguna etnia con mayor riesgo de ser portadora de enfermedades genéticas hereditarias.



Cualquier persona que quiera conocer si es portadora de enfermedades genéticas* que pueda transmitir a su descendencia.

Diversas Sociedades internacionales de reproducción humana y genética recomiendan que cualquier mujer en edad reproductiva sea informada acerca de la disponibilidad de este tipo de pruebas.

* 176 enfermedades monogénicas recesivas.

¿CÓMO ES EL PROCESO?



Tu médico te prescribe
preconGEN



Recogida de muestra
de sangre o saliva



La muestra es enviada al
laboratorio para su análisis



Los resultados son enviados a
tu médico en 15 días laborables



Tu médico te explicará los resultados

¿POR QUÉ ELEGIR preconGEN?

CONFIANZA Y EXPERIENCIA

SYNLAB

Proveedor líder en servicios de diagnóstico médico en Europa

+

Counsyl

Experto en análisis genético de portadores
Más de 700.000 pacientes analizados

TECNOLOGÍA AVANZADA

preconGEN aúna diferentes tecnologías innovadoras para detectar un mayor número de parejas con riesgo de concebir un hijo con alguna de las enfermedades analizadas.

ALTA FIABILIDAD CON UNA TASA DE DETECCIÓN SUPERIOR AL 99% para la mayoría de enfermedades

Resultados disponibles en **15 DÍAS LABORABLES**

Gracias a un equipo multidisciplinar de especialistas, las **ENFERMEDADES HAN SIDO SELECCIONADAS POR SU GRAVEDAD Y PREVALENCIA** en la población

Es importante una correcta selección de enfermedades. Incluir más enfermedades de las indicadas por las guías y expertos internacionales no es recomendable.

CONSEJO GENÉTICO

SYNLAB pone a tu disposición un servicio adicional:

ON
MEDICALL
www.onmedicall.com

con acceso a nuestra plataforma de consejo genético donde, mediante videoconferencia, podrás recibir asesoramiento genético de la mano de nuestros expertos. También puedes enviar un email a consejo.genetico@synlab.com



REFERENCIAS

Referencias generales:

- Blythe S, Farrell PM. Advances in the diagnosis and management of cystic fibrosis. Clin Biochem. 1984;17:277-283.
- "Genes and human disease". WHO. World Health Organization. <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>.
- Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genetics in Medicine. 2015;17(5):405-423.
- Henneman L, Borry P, Chokoslivi D, et al. Responsible implementation of expanded carrier screening. European Journal of Human Genetics. 2016;24:e1-e12.
- Edwards JG, Feldman G, Goldberg J, et al. Expanded Carrier Screening in Reproductive Medicine—points to Consider. A Joint Statement of the American College of Medical Genetics and Genomics, American College of Obstetricians and Gynecologists, National Society of Genetic Counselors, Perinatal Quality Foundation, and Society for Maternal-Fetal Medicine. Obstet Gynecol 2015;125(3):653-662.
- Haque IS, Lazarin GA, Kang HP, et al. Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. JAMA. 2016;316(7):734-742.
- Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis E.T, et al. Chromose 21 and Down syndrome: From Genomics to Pathophysiology. Nature Reviews. 2004;5:725-738.
- Lazarin GA, Haque IS. Expanded carrier screening: A review of early implementation and literature. Seminars in Perinatology. 2016;40:24-34.

Publicaciones preconGEN:

- Arjunan A, Litwack K, Collins N, et al. Carrier Screening in the Era of Expanding Genetic Technology. Genetics in Medicine. 2016;18(12):1214-1217.
- Ghiassi C, Goldberg JD, Haque IS, et al. Clinical Utility of Expanded Carrier Screening: Reproductive Behaviors of At-Risk Couples. doi.org/10.1101/069393.
- Goldberg JD, Lazarin GA, Haque IS. Systematic Design and Comparison of Expanded Carrier Screening Panels. doi.org/10.1101/080713. - Accepted in Genetics in Medicine.
- Haque IS, Lazarin GA, Kang HP, et al. Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. JAMA. 2016;316(7):734-742.
- Kasenit KE, Theilmann MR, Robertson A, et al. Group Testing Approach for Trinucleotide Repeat Expansion Disorder Screening. Clin Chem. 2016;62(10):1401-1408.
- Klugman S, Scheiber-Agus N, Nazareth S, et al. Detection of carriers in the Ashkenazi Jewish population: an objective comparison of high-throughput genotyping versus gene-by-gene testing. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2013;17:1-5.
- Lacassie Y, Storment JM, Lazarin GA. Serendipitous diagnosis of mild recessive multiple epiphyseal dysplasia through parental-targeted screening test. American Journal of Medical Genetics Part A 2011;155:3136-3138.
- Lazarin GA, Haque IS, Evans EA, et al. Smith-Lemli-Opitz syndrome carrier frequency and estimates of in utero mortality rates. Prenatal Diagnosis. 2017;37:1-6.
- Lazarin GA, Haque IS, Nazareth S, et al. An empirical estimate of carrier frequencies for 400+ causal Mendelian variants: results from an ethnically diverse clinical sample of 23,453 individuals. Genetics in Medicine. 2013;15:178-186.
- Lazarin GA, Hawthorne F, Collins NS, et al. Systematic classification of disease severity for evaluation of expanded carrier screening panels. PLoS ONE. 2014;9(12):e114391.
- Mehta N, Lazarin GA, Spiegel E, et al. Tay-Sachs carrier screening by enzyme and molecular analyses in the New York City minority population. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2016;20(9):504-509.
- Srinivasan BS, Evans EA, Flannick JF, et al. A universal carrier test for the long tail of Mendelian disease. Reproductive Biomedicine Online. 2010;21:537-551.

SYNLAB 

SOLICITE INFORMACIÓN

900 400 442

atencion.cliente@synlab.com

www.synlab.es

