



¿Qué es el Carrier Genetic Test de IGENOMIX?

El CGT es una prueba genética importante en la planificación de la familia, ya que **permite determinar el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética**. El test informará sobre si los progenitores son portadores de una o más mutaciones genéticas recesivas.



Los portadores suelen ser personas sanas, pero cuando los dos padres son portadores de una mutación en el mismo gen, pueden dar lugar a un hijo afectado.

¿A quién va dirigido el CGT?

Todos tenemos alteraciones en nuestros genes y con el **test CGT** podemos saber si éstas podrían causar una enfermedad a nuestros hijos. Se recomienda hacer el test en los siguientes casos.

- **Antes de intentar por medios naturales un embarazo:** Cualquier mujer que quiera quedarse embarazada, para conocer el riesgo de poder transmitir posibles enfermedades a su hijo.
- **Antes de un tratamiento de reproducción asistida:** Es aconsejable para conocer el riesgo de transmisión y poder determinar el mejor tipo de tratamiento en cada caso.
- **Antes de un tratamiento con óvulo o semen de donante:** Para poder seleccionar un donante que no sea portador de la misma enfermedad que el miembro de la pareja que aporta los gametos (óvulos o espermatozoides).

igenomix
PIONEERS IN REPRODUCTIVE GENETICS

www.cgt.igenomix.com

www.cgt.igenomix.com

CGT | Carrier Genetic Test

Una sencilla prueba de ADN, previa al embarazo, que permite evitar más de 250 enfermedades genéticas en el bebé

La manera responsable de planificar tu familia



igenomix
PIONEERS IN REPRODUCTIVE GENETICS

Folleto de información al paciente

 En IGENOMIX nos preocupamos por la salud de tu futuro bebé

Cada año, muchas madres y padres se ven sorprendidos por el nacimiento de un bebé con algún tipo de enfermedad genética.

IGENOMIX ha desarrollado un avanzado test genético de portadores, previo al embarazo, que puede desvelar si una pareja presenta riesgo de tener un bebé con una de estas enfermedades graves. En caso positivo, permite tomar las medidas necesarias para favorecer el nacimiento de un bebé sano.

¿Qué son los genes?

Cada una de nuestras células contiene información genética o ADN, organizada en unidades básicas, los genes. Los que no funcionan correctamente son responsables de enfermedades genéticas.

• Cualquier persona puede ser, sin saberlo, portadora de una o más mutaciones.
El test CGT nos permite saber qué genes tiene alterados cada persona.

¿Por qué hacerse un test CGT?

Generalmente, los progenitores que son portadores de enfermedades genéticas graves se dan cuenta de ello después de dar a luz a un niño afectado. Las enfermedades genéticas no se pueden curar, pero sí se pueden prevenir.

Único test **validado clínicamente**

¿Qué ocurre si eres portador de una mutación?

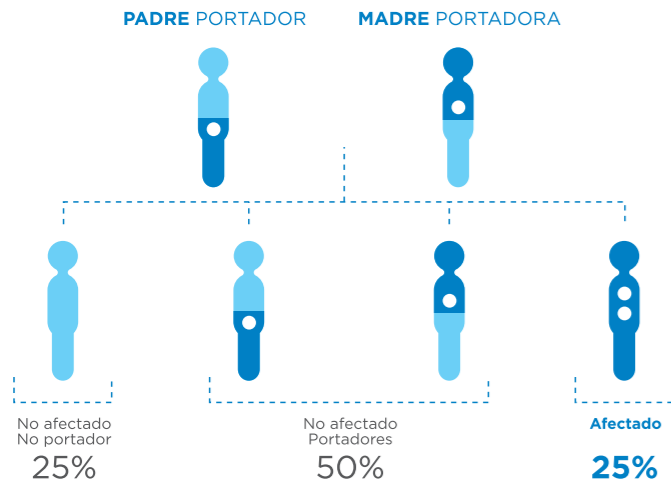
NADA.

Ser portador de una mutación no significa que desarrolles dicha enfermedad*.



Todos somos portadores de alguna mutación genética. Aunque los portadores son personas sanas, si ambos progenitores tienen una mutación en el mismo gen, la probabilidad de tener un hijo enfermo es del **25%**

*Enfermedades autosómicas recesivas o ligadas al X (mujeres)



5% con alto riesgo de tener un hijo enfermo



En nuestro estudio (de 138 parejas analizadas) hemos encontrado un **5% con alto riesgo de transmisión a la descendencia en:**

Trastornos

Hemophilia A (F8 gene)

Smith-Lemli-Opitz (DHCR7 gene)

Polycystic Kidney disease (Recessive; PKHD1 gene)

Fragile X (FMR1 gene)

Cystic fibrosis (CFTR gene)

Retinitis pigmentosa (Blindness; ABCD4 gene)

¿Qué hacer cuando ambos progenitores son positivos?



Si los dos miembros de la pareja obtienen un resultado positivo en el Carrier Genetic Test con mutación para el mismo gen, la recomendación es consultar con el especialista acerca de las opciones para concebir un hijo sano.

Estas parejas pueden optar por el diagnóstico prenatal o genético preimplantacional (PGD), evitando así que su hijo sufra la enfermedad.

Otros padres pueden recurrir a la donación de gametos para evitar estas enfermedades.

Los padres pueden valorar la adopción para evitar tener un hijo enfermo.



¿Qué enfermedades están incluidas en el Carrier Genetic Test?

Según datos de la Organización Mundial de Salud (OMS)^(*), la prevalencia global de estas enfermedades es de **10 por cada 1000 recién nacidos**. Existen estimaciones que, tomadas en su conjunto, indican que estas enfermedades representan el **20%** de las causas de mortalidad infantil en países desarrollados y están detrás del **18%** de las actuaciones pediátricas hospitalarias^(**)



El test cubre un amplio rango de mutaciones que derivan en graves enfermedades genéticas. Incluye el cribado de todas las mutaciones recomendadas por los colegios profesionales de ginecología y genética^(***).

Ver panel completo de mutaciones incluidas en el test CGT en www.cgt.igenomix.com

Enfermedades monogénicas más comunes detectadas con el test CGT	Tasa de portadores
Fibrosis quística	1 de cada 25
Atrofia Muscular Espinal	1 de cada 50
Poliquistosis renal autosómica recesiva	1 de cada 70
Sordera hereditaria no síndromica	1 de cada 80
Mucopolisacaridosis	1 de cada 80
Anemia falciforme	1 de cada 150
Enfermedad de Gaucher	1 de cada 200
Síndrome de X frágil	1 de cada 250
β-Talasemia	1 de cada 300

(*) Según datos de la Organización Mundial de Salud (OMS)

<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

(**) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1.

doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.

(***) American College of Medical Genetics (ACMG) y American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).