

Estudio genómico OrygenDx® para Portadores



¿Qué es el tamizaje al Portador?

El tamizaje al portador consiste en el estudio de un panel de genes, en los cuales la presencia de ciertas variantes genéticas han sido relacionadas como causantes de enfermedades genéticas en estado heterocigoto/homocigoto. Esta prueba es muy útil para individuos que deseen realizar el estudio de manera preventiva o para personas en riesgo de transmitir trastornos genéticos a sus hijos por posible historia familiar de cierta condición genética. En general, cada individuo hereda dos copias de cada gen: una de la madre y la otra del padre. Un portador es un individuo que tiene una copia mutada y una copia normal del mismo gen, pero generalmente no presenta signos o síntomas de un trastorno genético.

Tradicionalmente, la detección de portadores ha sido dirigida a parejas de ciertos grupos étnicos con un alto riesgo de portar trastornos genéticos específicos. Este enfoque presenta dificultades para los pacientes multirraciales, adoptados o que no están seguros de su origen étnico. Para abordar esta preocupación, se desarrolló un tamizaje de portadores expandido, que busca mutaciones que causan una amplia variedad de trastornos genéticos, independientemente del origen étnico.

El American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) y el American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) han publicado pautas sobre el tamizaje de portadores expandido y su importancia en la atención reproductiva.

¿Cómo se heredan los trastornos genéticos?

El estudio genómico OrygenDX® para portadores escanea genes para detectar mutaciones que causan enfermedades ligadas a X y autosómicas recesivas.

Enfermedad autosómica recesiva (AR)

Se produce cuando un niño hereda dos copias mutadas de un gen, una de cada padre portador. Si ambos padres son portadores para la condición AR, existe una probabilidad de 1 en 4 (25%) de que el bebé se vea afectado por el trastorno.

Enfermedad recesiva ligada a X (RLX)

Ocurren debido a la presencia de genes mutados en el cromosoma X. Ya que los hombres solo tienen un cromosoma X, un hombre se verá afectado si hereda un gen mutado de su madre. Por otro lado, las mujeres tienen dos cromosomas X, las madres portadoras e hijas generalmente no muestran síntomas. Para condiciones RLX, solo la madre debe ser portadora para que su descendencia esté en riesgo, con una probabilidad de 1 en 2 (50%) de que su hijo se vea afectado.

¿Porqué se debe realizar el tamizaje al Portador?

Las enfermedades genéticas representan ~20% de las causas de mortalidad infantil y ~18% de las hospitalizaciones pediátricas en Estados Unidos. Muchos niños que nacen con un trastorno genético, tienen padres que son portadores del mismo. Investigaciones han demostrado que la población general es portadora de al menos una variante que potencialmente pueda estar involucrada como causante de un trastorno genético. Sin embargo, muchos conocen su estado de portador después del nacimiento de un hijo con la enfermedad.

Para ayudar a las parejas a conocer su estado como portadoras, se debe ofrecer el tamizaje antes o durante el embarazo a las mujeres en edad reproductiva y a sus parejas, así como a los donantes de gametos (óvulos o espermatozoides). El tamizaje de portador ayudará en la planificación previa a la concepción y las pruebas de diagnóstico prenatal para las parejas identificadas como portadoras.

Si se descubre que la pareja es portadora del mismo trastorno recesivo, las pruebas prenatales como la biopsia de vellosidades coriónicas o la amniocentesis podrían determinar si el bebé está afectado por dicho trastorno. Además, se puede considerar la fertilización in vitro acompañada de diagnóstico genético preimplantatorio, como una opción para reducir el riesgo de tener un hijo afectado.

¿Porqué elegir el estudio genómico OrygenDx para portadores?

- Analiza más de 300 genes, cuyas mutaciones pueden causar mas de 330 condiciones recesivas diferentes.
- Proporciona información genómica a nivel de mutación y de deleciones/duplicaciones por medio de algoritmos especializados.
- La información genómica que se reporta para cada paciente analizado no tiene fecha de caducidad, lo cual le permite ser usada a necesidad en el presente o en tiempos futuros en caso de requerir un comparativo de esta información genética entre los integrantes de la pareja que desea tener descendencia. Por esta razón, nuestros algoritmos están diseñados para que en cualquier momento, se pueda realizar este comparativo , siempre y cuando hallan sido secuenciados por nuestro laboratorio.

¿Cómo ordenar?

Código CUPS: 90.8.4.20

Prueba*: Estudio molecular de genes específicos

Descripción: Breve historia familiar con la(s) enfermedad(es) que se sospechan hereditarias

*Pruebas realizadas en el país por el Laboratorio Médico Echavarría - OrygenDx, las cuales están cubiertas por la resolución 3512 de 2019

Requerimientos de la prueba



Sangre:

2 tubos EDTA 4 mL, tapa lila



Tiempo de entrega:

50 días hábiles a partir de la recepción de la muestra en el laboratorio

No requiere ayuno

Se debe adjuntar historia clínica y consentimiento informado del paciente

ORYGENDX®

Alianza:

Genoma CES
Biotechnologies



Laboratorio Médico
Echavarría

Contáctenos:

Teléfono
(+57) 4 444-8359
(+57) 4 444 4343

Dirección
Carrera 46 # 14 - 165,
Medellín, Antioquia - Colombia

Website
OrygenDX.com

Email
info@orygendx.com