



GENÉTICA MÉDICA EN MEDICINA DE LA REPRODUCCIÓN

Experience the power
of clinical genetic testing

www.cgcggenetics.com

Información para Profesionales de la Salud



INFERTILIDAD

TESTS GENÉTICOS PARA INFERTILIDAD

CARIOTIPO

Las alteraciones cromosómicas estructurales equilibradas (traslocación o inversión, por ejemplo) están asociadas tanto a infertilidad como a aumento del riesgo de pérdida embrionaria. El estudio del cariotipo de la pareja permite identificar si uno o ambos miembros de la pareja son portadores de algún tipo de alteración cromosómica.

ESTUDIO DE MUTACIONES FRECUENTES EN EL GEN *CFTR*

Una de las causas de infertilidad masculina es la agenesia bilateral congénita de los conductos deferentes, que da lugar a la azoospermia obstructiva. Este defecto congénito es, en gran parte, debido a mutaciones presentes en el gen *CFTR*.

MICRODELECCIONES DEL CROMOSOMA Y

Otra causa importante de infertilidad masculina se debe a microdeleciones presentes en una región del brazo largo del cromosoma Y (Yq11), denominada AZF (o *azoospermia factor locus*). Esta región contiene un grupo de genes asociados con la espermatogénesis.

ESTUDIO DE PREMUTACIONES DEL GEN *FMR1*

Actualmente se sabe que existe una fuerte asociación entre el aumento del riesgo de insuficiencia ovárica precoz (POF) y las mujeres portadoras de premutaciones (repeticiones CGG) en el gen *FMR1*. Este síndrome se caracteriza por una disminución de la función ovárica, pudiendo causar infertilidad y menopausia precoz.

DEFICIENCIA EN LA 21-HIDROXILASA (MUTACIONES DEL GEN *CYP21A2*)

Las mutaciones en el gen *CYP21A2* causan hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de la 21-hidroxilasa y también están relacionadas con anomalías del sistema reproductor femenino, como la disminución de la función ovárica, amenorrea y la consecuente infertilidad.



PANEL DE TROMBOFILIA

La gran mayoría de la población con trombofilia desconoce que padece esta enfermedad, estando expuestos a un riesgo de un proceso tromboembólico en determinadas circunstancias, tales como:

- embarazo
- toma de anticonceptivos u otras terapias hormonales sustitutivas
- viajes intercontinentales ("síndrome de la clase turista")
- reposo después de una intervención quirúrgica
- inmovilización prolongada por diferentes causas
- fumadores
- obesidad

TROMBOFILIA E INFERTILIDAD

Cuando una pareja inicia un proceso de reproducción asistida, ya sea por inseminación artificial o fecundación *in vitro*, la mujer es sometida a sobrestimulación ovárica debido a un intenso tratamiento hormonal.

El tratamiento hormonal en mujeres con alteración en alguno de los factores de coagulación representa un factor de riesgo de trombosis, favoreciendo la aparición de trombos. En estos casos el índice de implantación es menor del esperado, siendo más difícil conseguir un embarazo. En las mujeres con dificultades de implantación, se recomienda el estudio genético de los factores de coagulación.

El diagnóstico molecular de trombofilia está dirigido a:

- Mujeres con dos o más abortos, desprendimiento de la placenta, preeclampsia, muerte fetal intrauterina, retraso en el crecimiento intrauterino
- Mujeres con baja tasa de implantación embrionaria
- Mujeres al iniciar tratamiento con anticonceptivos o con reemplazo hormonal
- Personas con antecedentes familiares de trombosis
- Personas con historia personal de trombosis

El diagnóstico molecular de trombofilia es un test genético que analiza variantes en genes implicados en el proceso de coagulación.

CGC Genetics dispone de un panel de búsqueda de mutaciones presentes frecuentemente en personas con historia de trombofilias. Este panel permite un diagnóstico rápido, analizando los siguientes genes:

FV Leiden, F2 (20210G>A), FGG, F11, PROC, SERPINC1, GP6, PAI-1, MTHFR, F12



A close-up photograph of a young man and woman smiling warmly at the camera. The woman is on the left, with long brown hair, wearing a pink top. The man is on the right, with short brown hair and a light beard, wearing a blue button-down shirt. They are both looking slightly off-camera to the right.

TEST DE PORTADORES

TEST DE PORTADORES EN PAREJAS Y/O DONANTES DE GAMETOS

La designación de enfermedad rara se atribuye a patologías que afectan a menos de 5 de cada 10.000 individuos. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial.

Muchas de estas enfermedades presentan un patrón de herencia autosómico recesivo, es decir, para que el individuo esté afectado, ambas copias del gen tienen que presentar una mutación.

Gran parte de la población es portadora de una mutación en un gen responsable de enfermedad recesiva. La descendencia de dos portadores de una mutación en el mismo gen podrá desarrollar la enfermedad correspondiente al gen mutado.

CGC Genetics ofrece la realización de un estudio de portadores a las parejas que pretendan tener descendencia, o a un miembro de la pareja y al portador. De esta forma se excluye la hipótesis de que ambos sean portadores de una mutación en el mismo gen, evitando así, que la descendencia padezca una enfermedad rara. Las enfermedades genéticas autosómicas recesivas más comunes en la población son la fibrosis quística, la atrofia muscular espinal y la β -talasemia. El síndrome de X-frágil es la principal causa de retraso mental ligado al cromosoma X.

Este test está dirigido a parejas con intención de tener hijos y que pretendan descartar la presencia de enfermedades genéticas frecuentes y/o raras.

Asimismo, también está especialmente dirigido a parejas con consanguinidad.

En CGC Genetics ponemos a su disposición varios tests de portadores, dependiendo de la cobertura de diagnóstico que el paciente o el especialista pretenda asumir.



1. TEST GENÉTICO DE PORTADOR BÁSICO

Mujer

- . Fibrosis quística
- . Síndrome de X-frágil
- . Atrofia muscular espinal
- . β -talasemia

Hombre

- . Fibrosis quística
- . Atrofia muscular espinal
- . β -talasemia

2. TEST GENÉTICO DE PORTADORES PREMIUM

Mujer

- . Fibrosis quística
- . Síndrome de X-frágil
- . Atrofia muscular espinal
- . β -talasemia
- . Secuenciación completa de 100 genes causantes de enfermedades raras más frecuentes a través de NGS

Hombre

- . Fibrosis quística
- . Atrofia muscular espinal
- . β -talasemia
- . Secuenciación completa de 100 genes causantes de enfermedades raras más frecuentes a través de NGS



PRENATAL



TEST PRENATAL NO INVASIVO

TOMORROW

TOMORROW Prenatal Test es un test de CGC Genetics que, a partir de una muestra de sangre materna y de una forma no invasiva, detecta en el ADN fetal la presencia de trisomías 21, 18 y 13, o sexo fetal y las alteraciones numéricas de los cromosomas sexuales (Monosomía X, XXX, XXY, XYY).

TOMORROW Prenatal Test determina:

- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Identificación del sexo fetal
- Alteraciones numéricas de los cromosomas X e Y: síndrome de Turner (Monosomía del X), síndrome de Klinefelter (XXY), síndrome Triple X (XXX), síndrome Doble Y (XYY)

¿Por qué TOMORROW Prenatal Test es tan importante hoy?

DETECCIÓN PRECOZ

El test puede ser realizado a partir de la semana 10 de gestación.

SENCILLO

Sólo es necesario un análisis de sangre, sin preparación previa.

SEGURO

La realización del test no tiene riesgo de aborto.

ANÁLISIS DE CONFIANZA

Tasa de falsos positivos y falsos negativos muy reducida (0,1% y 0,02%, respetivamente).¹

RÁPIDO

El resultado está disponible en 6 días hábiles.

EMBARAZO GEMELAR

En el caso de embarazo gemelar (dos fetos) es posible la búsqueda de las trisomías 21, 18 y 13 y la identificación del sexo fetal.

DONACIÓN DE ÓVULOS

TOMORROW Prenatal Test se puede realizar en casos de embarazo a partir de donación de óvulos y de fecundación *in vitro*.



ELEVADA CAPACIDAD DE DETECCIÓN

Todos los estudios de validación publicados hasta el momento demuestran la alta fiabilidad del test no invasivo como se muestra en la tabla de abajo^{1,2}.

	Sensibilidad Observada	Intervalo de Confianza	Especificidad Observada	Intervalo de Confianza
Trisomía 21	99,49%	98,66-99,53%	99,77%	98,92-99,91%
Trisomía 18	97,23%	94,20-98,15%	99,69%	99,51-99,85%
Trisomía 13	97,98%	95,56-98,87%	99,84%	99,77-99,93%
Monosomía X	95,00%	75,10-99,90%	99,00%	97,60-99,70%

¹Taneja *et al.*, Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenatal Diagnosis*. 2016, 36: 1–7. DOI: 10.1002/pd.4766.

²Bianchi *et al.*, Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstetrics & Gynecology*. 2012, 119(5): 890–901. DOI: 10.1097/AOG.0b013e31824fb482.

En el caso de la patología fetal más frecuente, la trisomía del cromosoma 21, este estudio no invasivo demuestra una sensibilidad y especificidad superiores a 99%.

TECNOLOGÍA NGS

TOMORROW Prenatal Test utiliza la tecnología de Secuenciación de Nueva Generación (NGS) para el estudio de fragmentos de DNA fetal en circulación en la sangre materna.

CGC Genetics utiliza la plataforma de Illumina debido a su garantía de alta calidad, elemento esencial para CGC Genetics. De esta forma, podemos proporcionar a nuestros clientes un servicio de completa confianza.

Para el estudio de las aneuploidías fetales más comunes en sangre materna, los fragmentos de ADN tanto maternos como de la unidad feto-placentaria son secuenciados por NGS. El número específico de secuencias es determinado para cada cromosoma. Las secuencias son alineadas, normalizadas y comparadas con valores de referencia, a través de un complejo análisis bioinformático. En embarazadas en las que el feto es portador de una trisomía, el número correspondiente de fragmentos cromosómicos afectados estará aumentado.

CONFIRMACIÓN SIN COSTES

En el caso de resultado positivo se recomienda la confirmación por diagnóstico prenatal invasivo. En este caso, **CGC Genetics ofrece sin coste adicional**, la realización de un análisis rápido por QF-PCR, resultado disponible en 24 a 48h, y también el análisis cromosómico (cariotipo), en una muestra fetal.

ATENCIÓN:

TOMORROW Prenatal Test no está disponible en E.E.U.U. Canadá, China y Japón.



CGC GENETICS

GARANTIA DE ESPECIALISTAS Y LA SEGURAD DE ESTAR EN BUENAS MANOS

Fundado en 1992, CGC Genetics es líder en tests de Genética Médica en Portugal y es uno de los principales laboratorios europeos de genética clínica. CGC Genetics, con sede en Oporto, reforzando sus instalaciones en Lisboa, E.E.U.U. (Newark) y en España (Madrid), recibiendo muestras para tests genéticos de todas partes del mundo, desde Hospitales, nacionales e internacionales, públicos y privados, así como clínicas, compañías aseguradoras y universidades.

Utilizando las últimas tecnologías y una rigurosa política de calidad, CGC Genetics tiene, además de un departamento clínico con 7 Médicos Expertos en Genética Médica, más de 80 Genetistas altamente cualificados divididos en 5 áreas de laboratorio diferentes: Genómica Clínica, Diagnóstico Molecular, Citogenética, Cribado Prenatal y Anatomía Patológica ofreciendo más de 3.400 tests genéticos de cribado y diagnóstico prenatal, hematología, oncología, neurología, oftalmología, cardiología, medicina preventiva, enfermedades comunes y raras, farmacogenética/ensayos clínicos. Dispone además de una elevada experiencia en Array CGH, paneles NGS, Exoma clínico y Secuenciación del genoma completo, analizando e interpretando los resultados con elevada integración clínica.

La gran inversión en innovación y desarrollo de nuevos y exclusivos tests, hacen a CGC Genetics centro de referencia internacional (con más de 3.000 entradas en diferentes directorios de tests genéticos), siendo para algunas enfermedades, el proveedor exclusivo de diagnóstico.

Para más información, por favor póngase en contacto con nosotros: dcc@cgcgenetics.com

Consulte el catálogo más actualizado www.cgcgenetics.com



CATÁLOGO DE TESTS CGC GENETICS

Si busca un test genético específico, o un asesoramiento genético con médicos genetistas, CGC Genetics dispone de soluciones integradas de acuerdo con sus necesidades.

Para más información acerca de cualquier test genético, por favor póngase en contacto con nosotros.



INTERNACIONAL

customercare@cgcggenetics.com

PORTUGAL

Oporto > Rua Sá da Bandeira, 706 – 1º, 4000-432 Porto
Lisboa > Av. das Forças Armadas, 4º-5º esc. G, 1600-082 Lisboa

dcc@cgcggenetics.com | +351 223 389 900

ESPAÑA

clientes@cgcggenetics.com | +34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com

www.cgcggenetics.com

