



sistemas
genómicos
GENÉTICA REPRODUCTIVA

Preconception GeneProfile®

Preconception GeneProfile® es un estudio genético realizado a futuros progenitores con el fin de establecer su estatus de portadores, o no, de ciertas enfermedades hereditarias.

El Preconception GeneProfile® permite determinar el riesgo genético de tener descendencia afectada y así, gracias a un adecuado asesoramiento genético, ofrecer a los futuros progenitores las diferentes opciones reproductivas según su caso, de manera individualizada.

¿A quién va dirigido?

- ▶ **Cualquier pareja** que inicia su proyecto reproductivo y desea conocer el riesgo genético de transmitir alguna de las enfermedades hereditarias del panel.
- ▶ **Parejas infértiles** que requieren de la donación de gametos. En este caso se estudia el/la donante. En el caso de las parejas, o personas solas, que necesiten acudir a la donación de ovocitos o espermatozoides, Preconception GeneProfile® permite identificar el/la **donante idóneo**, para cada caso, cruzando los datos genéticos donante-receptor mediante el sistema **Match-Gene**, un sistema personalizado que permite reducir al máximo el riesgo genético reproductivo.

¿Qué enfermedades incluye?

- ▶ 345 enfermedades hereditarias, 318 autosómicas recesivas y 27 ligadas al cromosoma X, incluyendo trastornos cardíacos, cutáneos, del desarrollo, endocrinos, gastroenterológicos, hematológicos, hepáticos, inmunológicos, metabólicos, neurológicos, oculares, renales, respiratorios y esqueléticos, seleccionadas en base a criterios clínicos y recomendaciones de sociedades científicas según las pautas siguientes:
 - Prevalencia en la población general
 - Incidencia de casos en urgencia pediátricas
 - Enfermedades que causan muerte neonatal con mayor frecuencia
 - Enfermedades que causan muerte intraútero con mayor frecuencia
 - Enfermedades incluidas en los estudios neonatales ampliados
- ▶ 320 genes
- ▶ 32.749 mutaciones causales; Preconception GeneProfile® es el panel con **mayor número de mutaciones estudiadas**.

¿Cómo se estudian los genes incluidos en el panel?

La gran mayoría de los genes se estudian por secuenciación masiva (NGS o *Next Generation Sequencing*). Algunas enfermedades se estudian de forma paralela por otra tecnología, porque no se pueden cubrir con la NGS como es el caso del Síndrome del cromosoma X frágil (gen FMR1 por la técnica TP-PCR), Ataxia de Friedrich (gen FXN por TP-PCR), Distrofia muscular de Duchenne (gen *DMD* por MLPA) y Atrofia muscular espinal (genes *SMN1* y *SMN2* por MLPA).

Preconception® GeneProfile® es un estudio dirigido que analiza mutaciones conocidas como patológicas en las publicaciones científicas. No sólo examina mutaciones en el ADN codificante (exones) sino también mutaciones descritas en las demás partes del gen: regiones reguladoras, intrones, zonas intermedias exón-intrón y regiones flanqueantes. Esto permite la mayor cobertura posible y asegura la máxima capacidad de detección.

¿Cómo solicitar el Preconception® GeneProfile®?

El Preconception® GeneProfile® se solicita a través de nuestra plataforma online. Para solicitar sus claves de acceso, contacte directamente con su comercial o al 961 366 150 o comercial@sistemasgenomicos.com.

Rellene el formulario de solicitud online

Envíe 10-15 ml de sangre en EDTA a temperatura ambiente.


Empaquete la muestra para evitar golpes o cambios bruscos de temperatura y remítala a la siguiente dirección:

**SISTEMAS GENÓMICOS, S.L. Ronda G. Marconi, 6
Parque Tecnológico de Valencia 46980 Paterna (Valencia) España**

Ante cualquier duda, contacte con nosotros a través del 961 366 150 o a preconception@sistemasgenomicos.com

Datos contacto:

 Responsable: Dr. Xavier Vendrell

 Número de teléfono: +34961366150 ext. 210

Fax: +34961366151

 E-mail: comercial@sistemasgenomicos.com