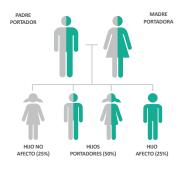
¿Cuándo está indicado CarrierRef®?

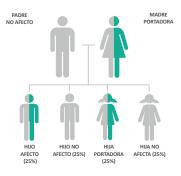
- Parejas planeando un embarazo
- Tratamientos de reproducción asistida en los que se usan gametos de donantes

Evaluación de riesgos en pacientes con resultados positivos



Herencia Autosómica Recesiva

La mayoría de las personas son portadoras asintomáticas de algunas enfermedades genéticas autosómicas recesivas. Si ambos padres biológicos son portadores de una mutación en el mismo gen, el riesgo de que la descendencia presente la enfermedad es del 25%.



Herencia ligada al X

Una mujer que es portadora y no padece una enfermedad genética relacionada con el cromosoma X puede ignorar su condición de portadora y transmitir la mutación al 50% de su descendencia. En cada embarazo, la paciente tendrá un 25% de probabilidades de tener descendencia afectada.



C/ Pablo Iglesias, 57 08908 Hospitalet de Llobregat Barcelona · (+34) 932 593 700 www.reflabgenetics.com



¿En qué consiste CarrierRef®?

CarrierRef® es el test de idoneidad genética más completo, al combinar la secuenciación de NGS con otras técnicas de biología molecular para estudiar >360 enfermedades y >4.000 variantes. Las enfermedades estudiadas en nuestro test se han seleccionado siguiendo el siguiente criterio:

- Relevancia clínica
- Severidad
- Presentación temprana de la enfermedad
- Incidencia
- Recomendaciones de las sociedades médicas de ginecología y genética
- Existencia de tratamientos o intervención temprana posible

La importancia de ofrecer CarrierRef® a sus pacientes



Todos somos portadores de 14-18 variantes genéticas recesivas



Hasta el 2.3% de las parejas son portadoras de la misma variante genética patogénica



Las parejas portadoras tienen un **mayor riesgo** de tener descendencia afecta

El 20% de las muertes y 10% de las hospitalizaciones pediátricas en países desarrollados, se deben a enfermedades hereditarias. CarrierRef® ofrece información temprana y accionable sobre condiciones genéticas graves para facilitar la planificación familiar, el adecuado cuidado prenatal y el acceso a tratamientos prenatales, neonatales y/o pediátricos.

¿Por qué escoger CarrierRef®?

PREVENCIÓN Y PLANIFICACIÓN

Permite conocer si una pareja es portadora de alguna variante patógena asociada a una enfermedad genética autosómica recesiva o ligada al cromosoma X, con el fin de guiarla en la toma de decisiones informadas y planes pre/posnatales.

MAYOR CONOCIMIENTO Y SEGURIDAD

CarrierRef® ofrece la mayor tasa de detección del mercado debido principalmente a 2 motivos:

- 1. Ha sido diseñado según los criterios de las mejores organizaciones de salud y se mantiene constantemente actualizado.
- 2. Realiza la secuenciación completa de todos los genes estudiados.

CONSEJO GENÉTICO

- Consejo genético pre y postest con nuestros genetistas.
- Contamos con la experiencia de la Dra. Cristina Camprubí, especialista en genética reproductiva.



VENTAJAS FRENTE A OTROS TESTS

- · Secuenciación completa de cada gen mediante NGS, garantizando la máxima sensibilidad clínica.
- Técnicas adicionales de biología molecular para detectar variantes patógenas que no pueden ser determinadas por NGS.
- Interrupciones AGG para X Frágil, no incluidas en la mayoría de tests de portadores, los cuales estiman el riesgo únicamente basándose en las repeticiones CGG (riesgo modificado en > 83% de los portadores de una premutación).
- Análisis de portadores silenciosos para Atrofia Muscular Espinal (SMA), mejorando la tasa de detección un 5-8%.
- Detección de portadores de Hiperplasia Suprarrenal Congénita (CYP21A2).
- Detección de Talasemias, Hemoglobinopatias y Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).
- Detección de un 25% más de portadores de Fibrosis Quística que los screenings habituales, gracias a la tecnología NGS.
- Informes médicos concluyentes validados por nuestros genetistas.



6 Código prueba: 15048



5 mL sangre EDTA



Es obligatorio enviar el consentimiento informado con la muestra

