

Más del 50% de la población es portadora, sin saberlo, de mutaciones que pueden causar enfermedades a su descendencia.

El 5% de las parejas presentan una mutación en el mismo gen y tienen riesgo de tener hijos afectados de enfermedades hereditarias, responsables del 20% de la mortalidad infantil en los países desarrollados.



Según las guías de ACOG

(The American College of Obstetricians and Gynecologists)

El test de portadores /Carrier debería ofrecerse a cualquier pareja que desee tener hijos o mujer con un embarazo en curso.

Enfermedades monogénicas comunes

Fibrosis quística, gen *CFTR*

Atrofia Muscular Espinal, gen *SMN1*

Síndrome X frágil, gen *FMR1*

Tasa de portadores

1 en 25

1 en 50

1 en 250

	BASIC	COMPLETE	ADVANCED
Metodología	Genotipado PCR	Secuenciación exoma	Secuenciación exoma
Características	Incluye los genes <i>CFTR</i> , <i>SMN1</i> y <i>FMR1</i> según recomendaciones guías médicas	Permite la personalización. Compatible con todos los test de portadores del mercado.	Permite la personalización. Compatible con todos los test de portadores del mercado.
Genes	Hombres: 2 genes Mujeres: 3 genes	Hombres: 455 genes Mujeres: 519 genes	Hombres: 1.979 genes Mujeres: 2.043 genes
Portadores estimados	~4%	~55%	~67%
Tipo de muestra	Sangre o saliva	Sangre o saliva	Sangre o saliva
Tiempo de entrega de resultados	10 días laborables	20 días laborables	20 días laborables
Precio	325€	530€	750€



Extracción de la muestra
(muestra de sangre o saliva)



Secuenciación y análisis
del panel seleccionado



Recepción de resultados y
asesoramiento genético