



## ¿Qué es el Carrier Genetic Test de Igenomix?

El CGT es una prueba genética importante en la planificación de la familia, ya que **permite determinar el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética**. El test informará sobre si los progenitores son portadores de una o más mutaciones genéticas recesivas.



Los portadores suelen ser personas sanas, pero cuando los dos padres son portadores de una mutación en el mismo gen, pueden dar lugar a un hijo afectado.

## ¿A quién va dirigido el CGT?

Se recomienda hacer el test en los siguientes casos:

- **Antes de intentar un embarazo de forma natural**
- **Antes de un tratamiento de reproducción asistida**
- **Antes de un tratamiento con óvulo o espermatozoides de donante**

**Igenomix**<sup>®</sup>  
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

[www.igenomix.es](http://www.igenomix.es)

## CGT

Carrier Genetic Test

by **Igenomix**<sup>®</sup>

Una sencilla prueba de ADN, previa al embarazo, que permite evitar enfermedades genéticas en el bebé

La manera responsable de planificar tu familia

**Igenomix**<sup>®</sup>  
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

V. 2019-01



## En Igenomix nos preocupamos por la salud de tu futuro bebé

Cada año, muchas madres y padres se ven sorprendidos por el nacimiento de un bebé con algún tipo de enfermedad genética.

Igenomix ha desarrollado un avanzado test genético de portadores, previo al embarazo, que puede desvelar si una pareja presenta riesgo de tener un bebé con una de estas enfermedades graves. En caso positivo, permite tomar las medidas necesarias para favorecer el nacimiento de un bebé sano.

## ¿Qué son los genes?

Cada una de nuestras células contiene información genética o ADN, organizada en unidades básicas, los genes. Los que no funcionan correctamente son responsables de enfermedades genéticas.

Cualquier persona puede ser, sin saberlo, portadora de una o más mutaciones.

**El test CGT nos permite saber qué genes tiene alterados cada persona.**

## ¿Por qué hacerse un test CGT?

Generalmente, los progenitores que son portadores de enfermedades genéticas graves se dan cuenta de ello después de dar a luz a un niño afectado. Las enfermedades genéticas no se pueden curar, pero sí se pueden prevenir.

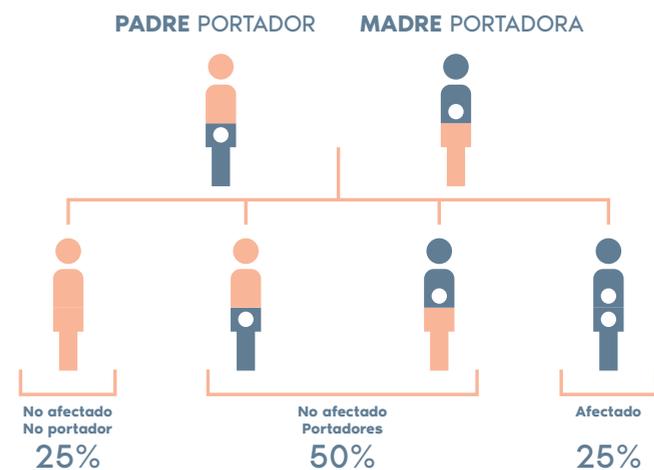
## ¿Qué ocurre si eres portador de una mutación?

### NADA

Ser portador de una mutación no significa que desarrolles dicha enfermedad\*.

**Todos somos portadores de alguna mutación genética.** Aunque los portadores son personas sanas, si ambos progenitores tienen una mutación en el mismo gen, la probabilidad de tener un hijo enfermo es del 25 %.

\*Enfermedades autosómicas recesivas o ligadas al X (mujeres)



## Tres opciones de test CGT

	CGT Basic	CGT Plus	CGT Exome
Tipo de panel	Basado en recomendaciones sociedades médicas	Panel extendido (incluye CGT Basic)	Exoma completo compatible con la mayoría de las plataformas disponibles
Genes analizados	8	306	1590
Enfermedades detectadas	8	352	+1600
% estimado de portadores*	10,6%	54,8%	62,7%
Nº de mutaciones por cada individuo**	1,06	1,46	2,28
Tipo de Muestra	Sangre o saliva		
Entrega de resultados	20 días laborables		

\*Datos propios obtenidos sobre una base de 30.000 test  
\*\*Media estimada de individuos positivos

## ¿Qué hacer si ambos progenitores son positivos?

La recomendación es consultar con el especialista acerca de las opciones para concebir un hijo sano.

El diagnóstico genético preimplantacional (PGT-M) permite reducir las posibilidades de tener un hijo enfermo.

Otros padres pueden recurrir a la donación de gametos para evitar estas enfermedades.

Los padres pueden valorar la adopción para evitar tener un hijo enfermo.

(1) Martin et al. Fertil Steril. 2015

## ¿Qué enfermedades están incluidas?

Según datos de la Organización Mundial de Salud (OMS)(\*), la prevalencia global de estas enfermedades es de 10 por cada 1000 recién nacidos. Existen estimaciones que, tomadas en su conjunto, indican que estas enfermedades representan el 20% de las causas de mortalidad infantil en países desarrollados y están detrás del 18% de las actuaciones pediátricas hospitalarias(\*\*).



10/1000

20%

El test cubre un amplio rango de mutaciones que derivan en graves enfermedades genéticas. Incluye el cribado de todas las mutaciones recomendadas por los colegios profesionales de ginecología y genética(\*\*\*)).

Ver panel completo de mutaciones incluidas en el test CGT en [www.igenomix.es](http://www.igenomix.es)

ENFERMEDADES MONOGÉNICAS MÁS COMUNES DETECTADAS CON EL TEST CGT	TASA DE PORTADORES
Fibrosis quística	1 de cada 25
Atrofia Muscular Espinal	1 de cada 50
Poliquistosis renal autosómica recesiva	1 de cada 70
Sordera hereditaria no síndromica	1 de cada 80
Mucopolisacaridosis	1 de cada 80
Anemia falciforme	1 de cada 150
Enfermedad de Gaucher	1 de cada 200
Síndrome de X frágil	1 de cada 250
β-Talasemia	1 de cada 300

(\*) According to data from the World Health Organization (WHO) <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>  
(\*\*) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.  
(\*\*\*)The American College of Medical Genetics (ACMG) and The American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).

