



FullGenomics

HERES Carrier Screening test Información para Pacientes

¿Qué es el cribado de portadores?

Es una prueba genética que puede determinar el riesgo de una pareja de tener un hijo afectado por una afección o enfermedad genética. Típicamente, los portadores de una condición genética están sanos y no son conscientes de su riesgo. Si su pareja también es portadora de la misma afección, tienen un mayor riesgo de tener un hijo afectado por esa afección. Cada persona es portadora de una serie de cambios genéticos que podrían causar enfermedades en su hijo.

¿Quién debe hacerse la prueba de cribado de portadores?

De acuerdo con el Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists, ACOG), se debe ofrecer una prueba de cribado de portadores a las mujeres embarazadas y a las mujeres que estén considerando quedar embarazadas, independientemente de su origen étnico y de sus antecedentes familiares. La prueba de cribado de portadores para cientos de afecciones genéticas se considera un enfoque apropiado para la detección de portadores durante el embarazo. Si se descubre que una mujer es portadora de una afección específica, se debe considerar la prueba de cribado de portadores para su pareja.

¿Cuáles son los beneficios del cribado de portadores?

HERES *Carrier Screening* proporciona información para tomar decisiones informadas sobre:

- Planificación reproductiva
- Opciones de pruebas prenatales
- Preparación para el nacimiento de un niño con un trastorno genético

¿Qué me dirá la prueba HERES *Carrier Screening*?

Al analizar los genes en su muestra de sangre o saliva, la prueba HERES *Carrier Screening* puede decirle si usted es portador de ciertas condiciones genéticas. Los portadores por lo general son sanos y no muestran signos o síntomas de la afección, pero potencialmente pueden transmitir la enfermedad a sus hijos. Si usted y su pareja son portadores de la misma afección, usted tiene mayor riesgo de tener un hijo afectado por esa afección.

¿Qué enfermedades genéticas se incluyen en el HERES *Carrier Screening*?

FullGenomics ofrece dos diferentes pruebas HERES *Carrier Screening*, genotipado y secuenciación, que evalúan más de 300 enfermedades hereditarias. Las afecciones evaluadas incluyen:

- | | | |
|-------------------------|---------------------------|-------------------------|
| • Fibrosis Quística | • Atrofia Muscula Espinal | • Enfermedad de Canavan |
| • Síndrome del X frágil | • Tay-Sachs | • Síndrome de Bloom |
| • Anemia Drepanocítica | • Talasemia | • Enfermedad de Wilson |



FullGenomics

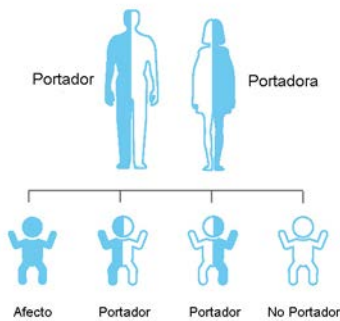
HERES Carrier Screening test Información para Pacientes

¿Cómo se heredan las enfermedades genéticas recesivas?

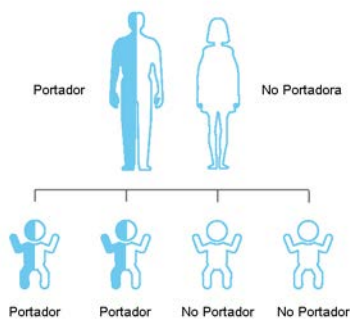
Hay dos tipos generales de enfermedades que son examinadas por este test: autosómica recesiva y ligada al cromosoma X.

Enfermedades Autosómicas recesivas

Para la mayoría de los genes tenemos dos copias, una la heredamos de nuestros padres y otra la heredamos de nuestras madres. Las enfermedades autosómicas recesivas sólo se manifiestan si ambas copias del gen están afectadas.



Si ambos padres son portadores de una mutación que causa enfermedad en el mismo gen, cada vez que están embarazados hay una probabilidad de 1 en 4 (25%) de tener un hijo afectado.



Si sólo uno de los padres tiene una variante causante de la enfermedad pero el otro no, sus hijos no se verán afectados. Los niños tienen la posibilidad de ser portadores sanos.

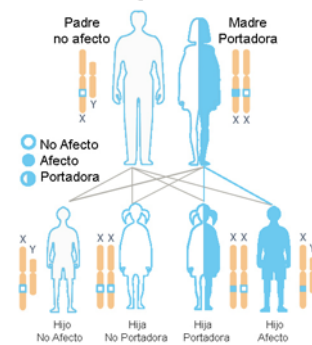
¿Cómo solicito un HERES Carrier Screening test a mi médico?

Su médico puede solicitar la prueba adecuada a FullGenomics antes de su próxima cita y solicitarla durante su próxima visita. Una vez que su muestra es recibida en el laboratorio, sus resultados estarán disponibles en aproximadamente tres semanas.

Enfermedades ligadas al X

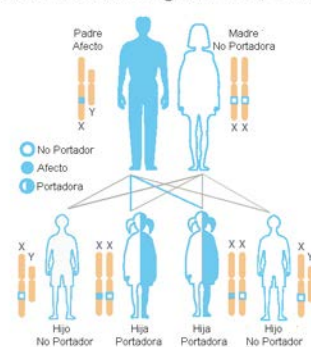
Algunas variantes que causan enfermedades están localizadas en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X mientras que los hombres sólo tienen uno. Los hombres que heredan variantes causantes de enfermedades en el cromosoma X siempre se ven afectados, mientras que las mujeres a menudo son portadoras no afectadas.

Herencia Recesiva Ligada a X, Madre Portadora



Si una mujer es portadora de una variante causante de enfermedad en el cromosoma X, cada uno de sus hijos tiene una probabilidad de 1 en 2 (50%) de heredar la variante. Los hijos se verán afectados y las hijas serán portadoras.

Herencia Recesiva Ligada a X, Padre Afecto



Si un hombre está afectado por una enfermedad ligada al cromosoma X, todas sus hijas serán portadoras y sus hijos no están en riesgo (no hay transmisión de hombre a hombre en las enfermedades ligadas al cromosoma X).