



**Amplexa  
Genetics®**

Proveemos conocimiento



Todo lo que necesitas saber:  
**Pruebas genéticas antes de un embarazo**

# ¿Qué es una enfermedad genética?

Una enfermedad genética es un trastorno que puede originarse a partir de un solo gen.

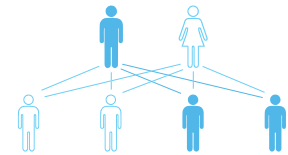
Un gen es una pieza de la cadena de ADN. Los genes llevan la información que determina qué rasgos o características fueron pasados de sus padres a usted, y qué rasgos o características usted pasara a sus hijos.

Los seres humanos tienen alrededor de 25.000 genes, y todos son importantes para que el cuerpo funcione correctamente.

## Tipos de enfermedades genéticas

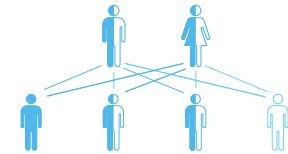
### Dominante

Una sola copia de un gen mutado en uno de los padres causa la enfermedad.



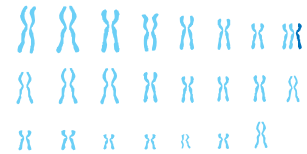
### Recesiva

Dos copias del mismo gen mutado, una en la mujer y otra en el hombre, causan la enfermedad.



### Cromosomal

Las enfermedades cromosómicas ocurren cuando hay más o menos de 46 cromosomas.

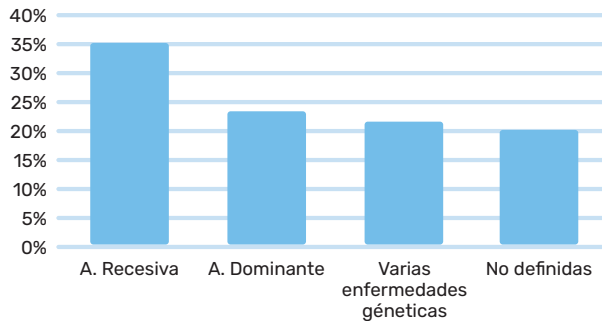


# ¿Puede una persona saludable transmitir una enfermedad genética?

Cualquiera persona saludable puede ser portadora de una mutación genética sin saberlo. Si el hombre y la mujer son portadores de una mutación genética causante de una enfermedad, existe el riesgo de transmisión, a la siguiente generación y entonces el niño(a) tendrá la enfermedad.

**El 35% de las enfermedades genéticas tienen un patrón genético recesivo.**

**Distribución de patrones de herencia de enfermedades genéticas raras**



Source: [https://www.researchgate.net/publication/335846919\\_Estimating\\_cumulative\\_point\\_prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_analysis\\_of\\_the\\_Orphanet\\_database](https://www.researchgate.net/publication/335846919_Estimating_cumulative_point_prevalence_of_rare_diseases_analysis_of_the_Orphanet_database)

# ¿Puede ser la causa de un tratamiento de fertilidad fallido un problema genético?

Una de las causas por las cuales los tratamientos de fertilidad pueden fallar, es la presencia de mutaciones genéticas, que pueden conducir a abortos repetidos y tratamientos fallidos.

## **Las pruebas genéticas juegan un papel importante en los tratamientos de fertilidad.**

Las pruebas genéticas se utilizan para investigar si existe el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética hereditaria. Las enfermedades hereditarias se heredan a través de nuestro material genético, de una generación, a la siguiente.

En algunos casos, las enfermedades pueden “saltar” una generación y heredarse en la siguiente; esto sucede en enfermedades con herencia recesiva. La herencia recesiva significa que una persona puede ser portadora de mutaciones relacionadas con una enfermedad sin darse cuenta.





Sin importar que tipo de familia desees formar, Amplexa Genetics apoya la paternidad responsable.

# Seleccione entre tres diferentes pruebas genéticas:

	<b>Genes2Life</b>	<b>Genes4Life</b>	<b>Genes4Life Plus</b>
Nivel	NGS básico	NGS extendido, incluye Genes2Life	NGS extendido Plus, incluye Genes4Life
Rango	93 genes	430 genes	+ 1400 genes
Genes analizados	Genes recesivos recomendados por AGOG*	Genes recesivos más comunes	Todos los genes recesivos relevantes.
Enfermedades investigadas	+ 90 Enfermedades	+ 400 Enfermedades	+ 750 Enfermedades



Necesitamos una muestra de saliva ó sangre para realizar la prueba.



El resultado está disponible dentro de 25 días hábiles.

Las pruebas son pruebas genéticas se realizan usando NGS (Secuenciación de Proxima Generación). Esta tecnología nos permite investigar si existen mutaciones en genes asociados a una enfermedad conocida. Las pruebas mostrarán, si usted es portador de una de estas mutaciones.

\* (ACOG = Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos)

# ¿Cuales enfermedades genéticas serán investigadas?

Algunas de enfermedades genéticas investigadas con Genes2Life, Genes4Life y Genes4Life Plus

Enfermedad Genética	Estadísticas
Esclerosis lateral amiotrófica juvenil	Se desconoce la prevalencia y la incidencia de la JALS. Hasta la fecha de ha registrado un número reducido de casos. La enfermedad se ha descrito en varios grupos étnicos.
Síndrome de Bloom	La prevalencia general del síndrome de Bloom (SB) es desconocida, en la población judía asquenazi se estima en aproximadamente 1/48.000 nacimientos. Una mutación conocida como BLMash, está presnte en aprox. 1 de cada 100 individuos judíos de origen Askenazi. Se han descrito mutaciones en poblaciones de origen hispano.
Síndrome Triple A	Su prevalencia es desconocida, pero se han publicado menos de 100 casos desde su primera descripción en 1978
Atrofia Muscular Espinal	1 en 6000-10000 niños nacen con esta enfermedad. En el Reino Unido aprox. 2000-2500 niños y adultos viven con SMA.
Fibrosis Quística	Aprox. 1 en 30 personas son portadores sanos de fibrosis quística sin saberlo. En Dinamarca, 1-2 niños nacen con fibrosis quística cada mes. Esto representa que aprox. 150000 personas en Dinamarca tiene la enfermedad.
Enfermedades lisosomales como: Tay-Sachs, Sandhoffs, Niemann, Gaucher, Mannosidose, Fukosidose, Sialidose, Hurlers, Hunter, Sanfilippos, Morquios, I-cell, Sallas, Cystinose Wolmans	Aprox. 70 diferentes enfermedades lisosomales cada una de ellas es muy rara, pero como grupo estan pueden afectar alrededor de 1 en 5000-8000 recién nacidos. Cada año alrededor de 10 niños son nacidos con uno de estos diagnosticos.  Reference: <a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN</a>

# ¿Cuándo realizar un prueba genética?

Sin importar el tipo de familia que usted desee formar, la mejor decisión es hacerlo de manera responsable y segura.

## Hazte la prueba antes de:

- Tratar de lograr un embarazo.
- Antes de empezar un tratamiento de fertilización.
- Antes de empezar un tratamiento de fertilización usando un donador(a) de espermatozoides ó de óvulos.
- Durante la selección de un donador(a) de espermatozoides ó óvulos.



## ¿Cómo hacerlo?



Recolección de la muestra de saliva ó sangre.

Análisis genético de la muestra.

Reporte genético del análisis.



**Amplexa  
Genetics®**

**Amplexa Genetics A/S**

Sverigesgade 24  
DK-5000 Odense  
Denmark

Ph +45 6611 6628  
info@amplexa.com

[www.amplexa.com](http://www.amplexa.com)