



## ¿Qué son las enfermedades genéticas?

Las enfermedades genéticas son enfermedades relacionadas con cambios en el ADN de un gen o grupo de genes.

Cada persona tiene dos copias de cada gen, una copia heredada de la madre y otra del padre. Un portador presenta una alteración en una de las dos copias del gen.

Ser portador **no significa que se tenga la enfermedad**, sino que una de las dos copias del gen funciona correctamente y la otra tienen una mutación, pero puede suponer un riesgo de desarrollar dicha enfermedad por parte de la descendencia.

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

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

## CGT DUO

Carrier Genetic Test

by Igenomix<sup>®</sup>

Si supierais que tenéis una alta probabilidad de que vuestro hijo nazca con una enfermedad grave ¿no haríais todo lo posible por evitarlo?

Tu genética importa, aprende sobre las enfermedades que esconden tus genes.

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

V. 2022

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

Cuando un pareja se plantea tener un hijo, su principal deseo es que el bebé nazca sano.

Sin embargo, hay veces que madres y padres se ven sorprendidos por el nacimiento de un bebé con algún tipo de enfermedad genética. Y es que, según datos de la **Organización Mundial de la Salud (OMS)\*** la prevalencia global de estas enfermedades es de **1 por cada 100 recién nacidos vivos**.



En muchos casos se trata de enfermedades graves de aparición temprana, llegando a suponer el:



**20%**

de mortalidad infantil\*\*



**18%**

de ingresos hospitalarios pediátricos

(\*) 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: 10.1371/419877ab8ffa9.

Se estima que **TODOS** somos portadores de una o más mutaciones genéticas sin saberlo<sup>1</sup>.

Cada persona tiene un promedio de **2 mutaciones genéticas**<sup>2</sup>.

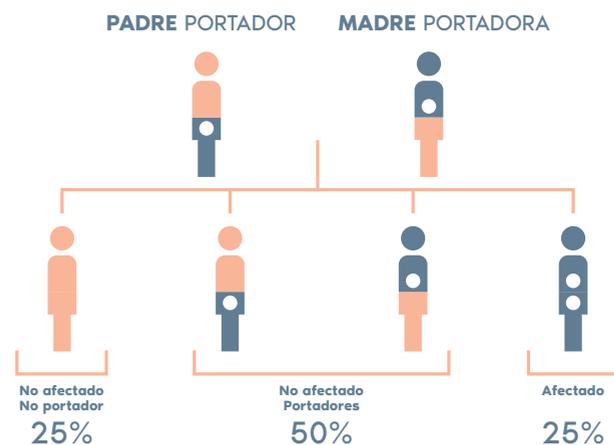
El **5%** de las parejas son portadoras de una mutación en el mismo gen<sup>3</sup>.

Más del **80%** de los niños con enfermedades genéticas graves nacen de padres sin antecedentes familiares conocidos<sup>4</sup>.



1. Fujikora et al., 2016
2. Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1
3. Royers, 2012. Martin J et al; 2015 (Puede variar entre poblaciones)
4. Archibald et al., 2018

Cuando ambos miembros de la pareja son portadores de una mutación en el mismo gen, la probabilidad de tener un hijo enfermo es del **25%\***.

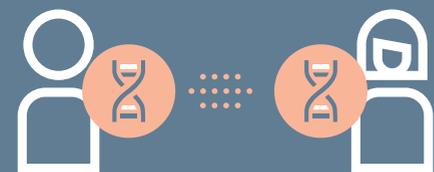


\*Enfermedades autosómicas recesivas o ligadas al X (mujeres)

## ¿Qué es el CGT Duo?

El **CGT Duo** o **test de compatibilidad genética** es un estudio genético preventivo que se realiza en personas sanas para detectar el riesgo que tienen de transmitir a sus hijos una enfermedad genética grave.

Se lleva a cabo a partir de un análisis del ADN y se enfoca en el estudio de genes causantes de enfermedades recesivas, y en mujeres, también de aquellas ligadas al cromosoma X, identificando si ambos progenitores son portadores de la misma mutación.



El estudio incluye el análisis de genes de los que existe una **elevada frecuencia de portadores** en la población y que son responsables de enfermedades genéticas graves y de aparición temprana (niñez). Posteriormente los datos genéticos obtenidos de ambos miembros se cruzan y, en caso de que compartan alguna mutación en el mismo gen, se informa del riesgo genético para la descendencia.

Algunas de estas enfermedades son la **fibrosis quística**, la **atrofia muscular espinal**, el **síndrome de X frágil**, la **sordera hereditaria no sindrómica**, **alfa talasemia** entre otras.

## ¿A quién va dirigido el CGT Duo?

Para cualquier pareja que desee formar una familia ya sea de forma natural o mediante un tratamiento de reproducción asistida, o que requiera la donación de gametos.

## Procedimiento

A partir de una simple muestra de sangre o saliva, el CGT analiza el exoma completo e informa sobre la condición de portador de más de **500 enfermedades** descritas con mayor frecuencia en la población.



## Resultados del CGT Duo



Los dos progenitores biológicos **NO** comparten variantes en el mismo gen de las estudiadas en el test. La mujer **NO** es portadora de una variante en un gen ligado al cromosoma X.



Los dos progenitores biológicos **comparten alguna variante en el mismo gen** identificada como causante de una enfermedad particular de las estudiadas en el test. La mujer es portadora de una variante en un gen ligado al cromosoma X.

## ¿Qué hacer si ambos progenitores comparten alguna variante en el mismo gen?



En el caso de que ambos progenitores sean portadores de una mutación en el mismo gen, dado que estas enfermedades no tienen cura, pero si se pueden prevenir, se recomienda consultar con un especialista para establecer las posibles opciones reproductivas.

- Realizar un **Diagnóstico genético preimplantacional (PGT-M)** mediante técnicas de reproducción asistida que permitan seleccionar embriones sanos libres de enfermedad.
- Realizar un **test prenatal** una vez conseguido el embarazo para confirmar o descartar la presencia de enfermedad en el feto.
- Recurrir a la **donación de gametos**.