



## Diagnóstico preconcepcional preventivo

Todos los seres humanos somos portadores sin saberlo de múltiples mutaciones y rasgos que causan la variabilidad genética. Los futuros padres temen que sus hijos puedan heredar una enfermedad o condición genética que vaya en detrimento de su calidad de vida y, en el peor de los casos, pueda causarles una muerte prematura.

### Base científica

**Recombine** es un test de diagnóstico genético dirigido a parejas, destinado a conocer con anterioridad el posible riesgo de los futuros hijos a presentar determinadas enfermedades genéticas. La prueba analiza más de 200 enfermedades y condiciones monogénicas mediante el análisis del ADN de los futuros padres.

**Recombine** establece el riesgo que tiene el futuro bebé de desarrollar más de 200 trastornos genéticos.

El test ofrece a las parejas la posibilidad de someterse a una evaluación genética enfocada tanto a un embarazo natural como a un tratamiento de fecundación in vitro.

### Recombine

Es la prueba disponible que más enfermedades cubre. El panel de mutaciones se ha diseñado para analizar más de 1.000 mutaciones, que abarcan más de 200 trastornos genéticos.



Entre otras enfermedades y condiciones, destacan:

- Fibrosis quística
- Anemia falciforme
- Hemocromatosis
- Coroideremia
- Atrofia muscular espinal
- Síndrome Frágil X
- Talasemias
- Tay-Sachs
- Intolerancia hereditaria a la fructosa

**Recombine** aporta información acerca de enfermedades hereditarias tanto autosómicas recesivas como ligadas al cromosoma X.

### Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Si la mujer de la pareja es portadora de una enfermedad ligada al cromosoma X, sus hijos varones tendrán el 50% de probabilidades de padecer la enfermedad genética.

### Herencia autosómica recesiva

Si uno de los miembros de la pareja es portador de una enfermedad genética recesiva, la probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad es baja. Si ambos miembros de la pareja son portadores de la misma enfermedad, el bebé tiene un 25% de probabilidades de sufrirla.

### Indicaciones

La prueba está indicada en:

- Parejas que estén planeando ser padres
- Parejas que quieran conocer la compatibilidad genética de donantes (óvulos o esperma)

### Interpretación de resultados

Cada uno de los miembros de la pareja analizados puede ser identificado como portador o no portador de variantes genéticas responsables de una determinada enfermedad. Este resultado frecuentemente no afecta su salud, pero aumenta las probabilidades de que su progenie la sufra.

### Ante un resultado de alto riesgo

En pocos casos ambos progenitores son portadores de la misma condición genética. Cuando esto ocurre, existe una mayor probabilidad de engendrar un hijo afectado. Existen diferentes opciones reproductivas:

- Diagnóstico prenatal en el embarazo
- Tratamientos de fertilidad que incluyan un Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)
- Recurrir a la donación de óvulos o esperma

Labco le ofrece concertar una cita de consejo genético con un especialista que le aclare sus dudas y aporte la información necesaria para entender el resultado.

### Requisitos

**Muestra:** sangre total (tubo EDTA).

**Documentación:** formulario de recogida de datos y consentimiento informado específicos.