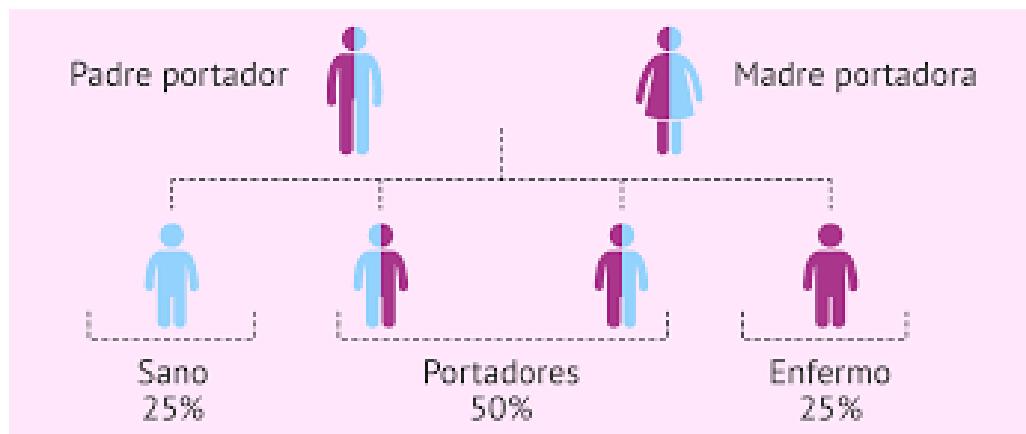


# GenMap

## Estudio de portadores sanos de mutaciones genéticas frecuentes

La mayoría de las personas desconocen que son portadoras de una o más enfermedades genéticas hereditarias hasta que tienen un hijo afectado. De hecho, una variante causante de una enfermedad genética recesiva puede ser transmitida de generación en generación sin tenerse ningún conocimiento de la misma.

Las enfermedades genéticas monogénicas (que afectan a un solo gen) conocidas como recesivas, se manifiestan cuando una variante patogénica o mutación está presente en el mismo gen de ambos progenitores. Esto significa que tanto la madre como el padre le deben pasar el gen mutado al hijo para que éste desarrolle la enfermedad. En ese caso, la pareja tiene 1 chance en 4 (25%) en cada embarazo de tener un bebe con la afección (ver figura).



Las enfermedades monogénicas recesivas se cuentas por varios miles. Afortunadamente, son enfermedades poco frecuentes, pero algunas de ellas pueden tener gran impacto en la salud. En general se manifiestan a temprana edad y muchas de ellas no tienen tratamiento específico provocando importante morbilidad y mortalidad.

GenMap es un análisis de screening con el objetivo de detectar portadores de aquellas enfermedades genéticas hereditarias recesivas más frecuentes. Para ello se tomó como criterio para la selección del panel aquellas enfermedades con una prevalencia mayor a 1/40,000 nacidos. Para las enfermedades recesivas corresponden a una prevalencia de portador sano igual o mayor al 1% (una o más personas cada cien es portadora sana de la enfermedad).

El criterio utilizado para confeccionar el panel de GenMap está basado en las recomendaciones de sociedades médicas de genetistas y gineco-obstetras. Consideramos que, en el momento actual, debe ofrecerse un panel acotado a las enfermedades recesivas más frecuentes combinando distintas plataformas analíticas (NGS, PCR, MLPA, electroforesis capilar) que consideren las diferentes formas en que expresa una mutación (puntual, delección, inserción, duplicación, etc.).

GenMap se realiza en una muestra de sangre. El resultado del estudio está disponible en tres semanas después de recibida la muestra. Es aconsejable que se realice previo al embarazo y como parte del asesoramiento genético pre-reproductivo. La persona interesada puede tener un asesoramiento previo, sin costo adicional, en Fertilab en forma personal o recibiendo información por medio de correo electrónico, página web o folletería.

En caso de un resultado negativo (sin variantes patogénicas o probablemente patogénicas) el cálculo de riesgo residual de portación de una variante patogénica en los genes analizados, no testeada en este análisis se detalla en Anexo 1.

Si, por el contrario, el resultado fuese positivo para una o más de las mutaciones estudiadas la persona deberá ser asesorada profesionalmente por genetista. Esta consulta no está incluida en el costo de GenMap.

## **Enfermedades y genes analizados.**

Con el panel se realiza la detección de variantes patogénicas y probablemente patogénicas en los genes (ver tabla): *ACADM*, *BTD*, *CYP21A2*, *HBB*, *ATM*, *PAH*, *GJB2*, *SLC12A3*, *ACSF3*, *Factor 8*, *Factor 9* y *CFTR* mediante NGS (*NEXT Generation Sequencing*). Estudio de grandes rearreglos en los genes *SMN1* y *DMD* mediante MLPA, determinación del número de repetidos CGG en el gen *FMR1*, asociado a X Frágil y estudio de inversión del intrón 1 e intrón 22 del gen F8 mediante PCR.

<b>Patología</b>	<b>Gen</b>
Fibrosis quística	<i>CFTR</i>
Atrofia muscular espinal (AME)	<i>SMN1</i>
Distrofia muscular de Duchene/Becker	<i>DMD</i>
Síndrome de X-frágil	<i>FMR1</i>
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	<i>ACADM</i>
Deficiencia de biotinidasa	<i>BTD</i>
Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica	<i>CYP21A2</i>
Beta-talasemia	<i>HBB</i>
Anemia falciforme	<i>HBB</i>
Ataxia-Telangiectasia	<i>ATM</i>
Fenilcetonuria	<i>PAH</i>
Pérdida de la audición no sindrómica	<i>GJB2</i>
Síndrome de Gitelman (hipopotasemia e hipomagnesemia familiar)	<i>SLC12A3</i>
Aciduria malónica y metilmalónica combinada	<i>ACSF3</i>
Hemofilia A	<i>F8</i>
Hemofilia B	<i>F9</i>