

Reprogenetics les presenta el test CarrierMap™.

El test CarrierMap™ está concebido para ayudar a futuros padres a tener hijos sanos. Todos estamos en riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética, aunque no exista historial familiar o síntomas para la enfermedad. La condición genética de los padres determina el riesgo de que su hijo herede o padezca una enfermedad genética.

213 Enfermedades. 1 Prueba.

CarrierMap™ es una prueba genética precisa y poderosa, creada con el propósito de determinar la posibilidad de ser portador de alrededor de 213 enfermedades genéticas. Nuestro examen está guiado por las recomendaciones de organizaciones médicas profesionales -líderes en salud médica- y científicos.

Los resultados pueden ser utilizados para ayudar a la toma de decisiones sobre las opciones reproductivas y/o la atención médica del niño.

Dado que las condiciones genéticas pueden variar en frecuencia y gravedad, para ayudarle a entender las implicaciones de los resultados de sus pruebas, hemos dividido las enfermedades en cuatro grupos según la frecuencia de su diagnóstico, su impacto sobre la esperanza y la calidad de vida, la posibilidad de tratamiento y el patrón de herencia.

Grupos de Enfermedades

ALTO IMPACTO

Estas enfermedades tienen un impacto significativo en la esperanza y calidad de vida.

BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO

El tratamiento mejora la sintomatología de la enfermedad. El examen neonatal está disponible para una oportuna intervención.

HERENCIA LIGADA AL X

Enfermedades transmitidas a la descendencia por mujeres portadoras. En algunos casos, las mujeres portadoras pueden manifestar síntomas de la patología.

IMPACTO MODERADO

Estas enfermedades no suelen afectar la esperanza de vida pero pueden afectar la calidad de vida.

¿Qué es un gen?

Las características que determinarán cómo ha de funcionar nuestro organismo, así como nuestras características morfológicas, están escritas en los genes. Los genes están formados por ADN y se encuentran localizados en los cromosomas. Al tener parejas de cromosomas, por cada gen tendremos dos copias. Una copia de cada gen es heredada del padre y la otra se hereda de la madre.

¿Qué es un portador?

Es una persona que presenta una alteración en una copia de un gen. Al ser la otra copia normal, el portador no manifiesta la enfermedad.

¿Qué es una enfermedad genética recesiva?

Una enfermedad recesiva es aquella que requiere que las dos copias del gen estén alteradas para manifestarse. Para que un hijo manifieste una enfermedad recesiva, ambos padres han de ser portadores.

Enfermedad	Gen	Nº mut	Grupo/s
Abetalipoproteinemia	MTP	2	● ● ● ●
Acidemia glutárica: Tipo I	GCGH	2	● ● ● ●
Acidemia Isovalérica	IVD	1	● ● ● ●
Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria tipo cblC	MMACHC	5	● ● ● ● ●
Acidemia Metilmalónica: relacionada con MMAA	MMAA	14	● ● ● ● ●
Acidemia Metilmalónica: relacionada con MMAB	MMAB	11	● ● ● ● ●
Acidemia Metilmalónica: relacionada con MUT	MUT	22	● ● ● ● ●
Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCA	PCCA	4	● ● ● ●
Acidemia Propiónica: Relacionada con PCCB	PCCB	13	● ● ● ● ●
Aciduria 3-metilglutacónica: Tipo 3	OPA3	5	● ● ● ● ●
Aciduria Etilmalónica	ETHE1	4	● ● ● ●
Acrodermatitis Enteropática	SLC39A4	10	● ● ● ● ●
Acromatopsia: Relacionada con CNGB3	CNGB3	6	● ● ● ● ● ●
Adrenoleucodistrofia: Ligada a X	ABCD1	25	● ● ● ● ●
Alcaptonuria	HGD	14	● ● ● ● ●
Alfa Talasemia	HBA1	18	● ● ● ● ●
Alfa-Manosidosis	MAN2B1	3	● ● ● ●
Amaurosis de Leber	LCA5	3	● ● ● ●
Anemia de Células Falciformes	HBB	1	● ● ● ●
Anemia de Fanconi: Tipo C	FANCC	8	● ● ● ● ●
ARSACS	SACS	8	● ● ● ● ●
Aspartil-Glucosaminuria	AGA	8	● ● ● ● ●
Ataxia con déficit de Vitamina E	TTPA	5	● ● ● ● ●
Ataxia letal con sordera y atrofia óptica (Síndrome Arts)	PRPS1	2	● ● ● ● ●
Ataxia Telangiectasia	ATM	19	● ● ● ● ●
Atrofia Muscular Espinal: Asociada a SMN1	SMN1	23	● ● ● ● ●
Beta Talasemia	HBB	91	● ● ● ● ●
Cistinosis	CTNS	14	● ● ● ● ●
Citrulinemia: Tipo I	ASS1	16	● ● ● ● ●
Colestasis Intrahepática Progresiva Familiar: Tipo 2	ABCB11	5	● ● ● ● ●
Condrodisplasia Punctata Rizomélica: Tipo I	PEX7	8	● ● ● ● ●
Coreoacantocitosis	VPS13A	1	● ● ● ● ●
Coroidodermia	CHM	1	● ● ● ● ●
Déficit de 17-alfa-hidroxilasa	CYP17A1	17	● ● ● ● ●
Déficit de 17-beta-hidroxisteroide deshidrogenasa	HSD17B3	8	● ● ● ● ●
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	HADHA	2	● ● ● ● ●
Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa: Relacionado con MCCC2	MCCC2	8	● ● ● ● ●
Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa: relacionada con MCCC1	MCCC1	2	● ● ● ● ●
Déficit de 6-piruvil-tetrahydropterina sintasa	PTS	6	● ● ● ● ●
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	ACADS	5	● ● ● ● ●

Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	ACADM	8	● ● ● ●
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	ACADVL	8	● ● ● ●
Déficit de acil-CoA Oxidasa	ACOX1	5	● ● ● ●
Déficit de Alfa-1-Antitripsina	SERPINA1	4	● ● ● ●
Déficit de Argininosuccinato Liasa	ASL	6	● ● ● ●
Déficit de Aromatasa	CYP19A1	11	● ● ● ●
Déficit de Beta-Cetolasa	ACAT1	15	● ● ● ●
Déficit de Biotinidasa	BTD	10	● ● ● ●
Déficit de Butiril-Colinesterasa	BCHE	1	● ● ● ●
Déficit de Carnitina-Palmitoil-Transferasa IA	CPT1A	7	● ● ● ●
Déficit de Carnitina-Palmitoil-Transferasa II	CPT2	22	● ● ● ●
Déficit de Corticosterona Metil-Oxidasa	CYP11B2	3	● ● ● ●
Déficit de Dihidropirimidina Deshidrogenasa	DPYD	4	● ● ● ●
Déficit de Enzima Bifuncional	HSD17B4	7	● ● ● ●
Déficit de Factor IX	F9	7	● ● ● ●
Déficit de Factor VIII	F8	34	● ● ● ●
Déficit de Fenilalanina Hidroxilasa	PAH	17	● ● ● ●
Déficit de Fumarasa	FH	1	● ● ● ●
Déficit de Galactoquinasa	GALK1	6	● ● ● ●
Déficit de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa	G6PD	4	● ● ● ●
Déficit de Guanidinoacetato Metiltransferasa	GAMT	5	● ● ● ●
Déficit de HMG-CoA Liasa	HMGCL	6	● ● ● ●
Déficit de Holocarboxilasa Sintetasa	HLCS	3	● ● ● ●
Déficit de Lipoprotein Lipasa	LPL	1	● ● ● ●
Déficit de MTHFR	MTHFR	7	● ● ● ●
Déficit de Ornitin Transcarbamilasa	OTC	3	● ● ● ●
Déficit de Piruvato Deshidrogenasa: Autosómica Recesiva	PDHB	2	● ● ● ●
Déficit de Piruvato Deshidrogenasa: ligado a X	PDHA1	4	● ● ● ●
Déficit de Tirosina Hidroxilasa	TH	1	● ● ● ●
Déficit de Translocasa de Ornitina	SLC25A15	4	● ● ● ●
Déficit del transportador de creatina ligado al X	SLC6A8	8	● ● ● ●
Desorden Congénito de Glicosilación: Tipo 1A: Relacionado con PMM2	PMM2	3	● ● ● ●
Desorden Congénito de Glicosilación: Tipo 1B: Relacionado con MPI	MPI	1	● ● ● ●
Desorden Congénito de Glicosilación: Tipo 1C: Relacionado con ALG6	ALG6	4	● ● ● ●
Diabetes Neonatal Permanente Recesiva	ABCC8	2	● ● ● ●
Disautonomía Familiar	IKBKAP	3	● ● ● ●
Displasia Hipohidrótica Ectodermal: Ligada a X	EDA	5	● ● ● ●
Distrofia Corneal y Sordera Perceptiva	SLC4A11	7	● ● ● ●
Distrofia Muscular de Limb-Girdle: Tipo 2D	SGCA	1	● ● ● ●
Distrofia Muscular de Limb-Girdle: Tipo 2E	SGCB	6	● ● ● ●
Distrofia Muscular de Limb-Girdle: Tipo 2I	FKRP	1	● ● ● ●
Encefalopatía por Glicina: Relacionada con AMT	AMT	6	● ● ● ●

Encefalopatía por Glicina: Relacionada con GLDC	GLDC	5	● ● ● ●
Enfermedad Autosómica Recesiva del Riñón Poliquístico	PKHD1	17	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo IA	G6PC	11	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo IB	SLC37A4	5	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo II	GAA	15	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo III	AGL	14	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo IV	GBE1	1	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo V	PYGM	10	● ● ● ●
Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno: Tipo VII	PFKM	3	● ● ● ●
Enfermedad De Canavan	ASPA	8	● ● ● ●
Enfermedad De Charcot-Marie-Tooth con Sordera: Ligada a X: Relacionada con GJB1	GJB1	23	● ● ● ●
Enfermedad De Charcot-Marie-Tooth con Sordera: Ligada a X: Relacionada con PRPS1	PRPS1	2	● ● ● ●
Enfermedad de Fabry	GLA	23	● ● ● ●
Enfermedad de Gaucher	GBA	10	● ● ● ●
Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce: Tipo 1A	BCKDHA	4	● ● ● ●
Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce: Tipo 1B	BCKDHB	3	● ● ● ●
Enfermedad de la Orina de Jarabe de Arce: Tipo 3	DLD	8	● ● ● ●
Enfermedad de Leigh Variante Franco-Canadiense	LRPPRC	1	● ● ● ●
Enfermedad de Músculo-Ojo-Cerebro	POMGNT1	3	● ● ● ●
Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo A	SMPD1	5	● ● ● ●
Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo B	SMPD1	2	● ● ● ●
Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo C1	NPC1	14	● ● ● ●
Enfermedad de Niemann-Pick: Tipo C2	NPC2	11	● ● ● ●
Enfermedad de Salla	SLC17A5	5	● ● ● ●
Enfermedad de Sandhoff	HEXB	3	● ● ● ●
Enfermedad de Tay-Sachs	HEXA	32	● ● ● ●
Enfermedad de Wilson	ATP7B	7	● ● ● ●
Enfermedad de Wolman	LIPA	6	● ● ● ●
Enfermedad de Zellweger: Relacionadas con PEX1	PEX1	3	● ● ● ●
Enfermedad de Zellweger: Relacionadas con PEX10	PEX10	2	● ● ● ●
Enfermedad Granulomatosa Crónica: Ligada al X	CYBB	14	● ● ● ●
Enfermedad por Almacenamiento de Ésteres de Colesterol	LIPA	4	● ● ● ●
Epidermolisis Ampulosa Distrófica: recesiva	COL7A1	7	● ● ● ●
Epidermolisis Ampulosa juntural de Herlitz: relacionada con LAMA3	LAMA3	1	● ● ● ●
Epidermolisis Ampulosa juntural de Herlitz: relacionada con LAMB3	LAMB3	5	● ● ● ●
Epidermolisis Ampulosa juntural de Herlitz: relacionada con LAMC2	LAMC2	1	● ● ● ●
Fibrosis Quística	CFTR	124	● ● ● ●
Fiebre Mediterránea Familiar	MEFV	11	● ● ● ●
Fiebre Mediterránea Familiar: forma moderada	MEFV	3	● ● ● ●
Galactosemia Clásica	GALT	17	● ● ● ●
Gangliosidosis GM1	GLB1	16	● ● ● ●

Hemocromatosis: Tipo 1: Relacionado con HFE	HFE1	1	● ● ● ●
Hemocromatosis: Tipo 2A: relacionada con HFE2	HFE2	1	● ● ● ●
Hemocromatosis: Tipo 3: relacionado con TFR2	TFR2	5	● ● ● ● ●
Hemoglobinopatía: Hb C	HBB	1	● ● ● ●
Hemoglobinopatía: Hb D	HBB	1	● ● ● ●
Hemoglobinopatía: Hb E	HBB	1	● ● ● ●
Hemoglobinopatía: Hb O	HBB	1	● ● ● ●
Hiperinsulinismo Familiar: Tipo 1: Relacionado con ABCC8	ABCC8	8	● ● ● ● ● ● ● ●
Hiperinsulinismo Familiar: Tipo 2: Relacionado con KCNJ11	KCNJ11	6	● ● ● ● ● ●
Hiperoxaluria Primaria: Tipo 1	AGXT	12	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Hiperoxaluria Primaria: Tipo 2	GRHPR	3	● ● ● ● ● ●
Hiperoxaluria Primaria: Tipo 3	HOGA1	2	● ● ● ● ● ●
Hiperplasia Lipoide Adrenal Congénita	STAR	11	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Hiperplasia Suprarrenal Congénita no clásica por Déficit de 21-Hidroxilasa	CYP21A2	3	● ● ● ● ● ●
Hiperplasia Suprarrenal Congénita clásica por Déficit de 21-Hidroxilasa	CYP21A2	4	● ● ● ● ● ● ● ●
Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	HSD3B2	8	● ● ● ● ● ● ● ●
Hipofosfatasa	ALPL	5	● ● ● ● ● ● ● ●
Hipoplasia Cartilago-Pelo	RMRP	2	● ● ● ● ● ●
Hipoplasia de Células de Leydig por resistencia a LH	LHCGR	10	● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Homocistinuria Causada por Déficit de CBS	CBS	7	● ● ● ● ● ● ●
Inmunodeficiencia Combinada Grave por Déficit de Adenosina Desaminasa	ADA	22	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Inmunodeficiencia por expresión deficiente del HLA de clase 2	CIITA	1	● ● ● ● ● ●
Intolerancia Hereditaria a Fructosa	ALDOB	10	● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Leucodistrofia de Células Globoides	GALC	10	● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Leucodistrofia Metacromática	ARSA	14	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN3	CLN3	3	● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN5	CLN5	7	● ● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN6	CLN6	10	● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con CLN8	CLN8	4	● ● ● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con MFSD8	MFSD8	2	● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con PPT1	PPT1	8	● ● ● ● ● ● ● ●
Lipofuscinosis Ceroide Neuronal: Relacionada con TPP1	TPP1	9	● ● ● ● ● ● ● ● ●
Miopatía de Emery-Dreifuss: Ligada a X	EMD	3	● ● ● ● ● ● ●
Miopatía Miotubular: Ligada a X	MTM1	4	● ● ● ● ● ● ● ●
Miopatía NemaIínica: Relacionada con NEB	NEB	1	● ● ● ● ● ●
Miopatía por Cuerpos de Inclusión: Tipo 2	GNE	3	● ● ● ● ● ●
Mucopolidosis: Tipo II/III	GNPTAB	3	● ● ● ● ● ●
Mucopolidosis: Tipo IV	MCOLN1	4	● ● ● ● ● ● ● ●
Neutropenia Congénita Recesiva	HAX1	6	● ● ● ● ● ● ●
Osteocondrod displasia Relacionada con el Transportador de Sulfato	SLC26A2	7	● ● ● ● ● ● ●
Pérdida de Audición No Sindrómica y Sordera: Relacionado con DFNB1	GJB2	14	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●

Picnodisostosis	CTSK	2	● ● ● ●
Pseudodeficiencia de Beta-Hexosaminidasa	HEXA	2	● ● ● ●
Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva: Relacionada con DHDDS	DHDDS	1	● ● ● ●
Retinosquisis Juvenil: Ligado a X	RS1	3	● ● ●
SCID: ligada a X	IL2RG	12	● ● ● ●
Síndrome Autoinmune Poliglandular: Tipo I	AIRE	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Alport: Ligado a X	COL4A5	3	● ● ●
Síndrome de Alport: Relacionado con COL4A3	COL4A3	3	● ● ●
Síndrome de Alport: Relacionado con COL4A4	COL4A4	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Andermann	SLC12A6	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Bardet-Biedl: relacionado con BBS1	BBS1	3	● ● ●
Síndrome de Bardet-Biedl: Relacionado con BBS10	BBS10	3	● ● ●
Síndrome de Bardet-Biedl: Relacionado con BBS12	BBS12	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Bardet-Biedl: Relacionado con BBS2	BBS2	3	● ● ●
Síndrome de Bartter: Tipo A4	BSND	6	● ● ● ● ● ●
Síndrome de Bloom	BLM	9	● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Crigler Najjar	UGT1A1	11	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Du Pan	GDF5	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Ehlers-Danlos: Tipo VIIC	ADAMTS2	1	● ● ● ●
Síndrome de Ellis-van Creveld	EVC2	1	● ● ● ●
Síndrome de Gitelman	SLC12A3	9	● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Goldmann-Favre	NR2E3	1	● ● ● ●
Síndrome de Hermansky-Pudlak	HPS3	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Hunter	IDS	7	● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Hurler	IDUA	6	● ● ● ● ● ●
Síndrome De Insensibilidad Completa a Andrógenos	AR	18	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Joubert	TMEM216	1	● ● ● ●
Síndrome de Pendred	SLC26A4	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Rotura de Nijmegen	NBN	8	● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Sjorgen-Larsson	ALDH3A2	2	● ● ● ●
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7	20	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Stuve-Wiedemann	LIFR	9	● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 1B	MYO7A	12	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 1C	USH1C	5	● ● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 1D	CDH23	14	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 1F	PCDH15	3	● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 2A	USH2A	9	● ● ● ● ● ● ● ● ●
Síndrome de Usher: Tipo 3A	CLRN1	3	● ● ● ●
Síndrome de Walker-Warburg	FKTN	1	● ● ● ●
Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente: Tipo 1	AMH	2	● ● ● ●
Síndrome del Conducto Mülleriano Persistente: Tipo II	AMHR2	5	● ● ● ● ●
Síndrome GRACILE	BCS1L	12	● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ● ●

Síndrome LOC	LAMA3	1	● ● ● ●
Síndrome Nefrótico: Tipo 1	NPHS1	3	● ● ● ●
Síndrome Nefrótico: Tipo 2	NPHS2	27	● ● ● ●
Síndrome X-Frágil	FMR1	1	● ● ● ●
Tirosinemia: Tipo I	FAH	10	● ● ● ●
Trombocitopenia Amegacariocítica	MPL	3	● ● ● ●
Xantomatosis Cerebrotendinosa	CYP27A1	13	● ● ● ●

El examen genético de CarrierMap™ no examina todas las enfermedades genéticas ni mutaciones que puedan surgir. En algunas pocas situaciones, ciertas mutaciones podrían no ser examinadas debido a variantes genéticas que interfirieran con el examen. Aunque estamos enfocados en reducir errores diagnósticos, estos pueden surgir dado a confusión de muestras, contaminación o errores técnicos. El test CarrierMap™ fue desarrollado utilizando "Illumina Infinium Custom HD Genotyping Assay". Limitaciones de este sistema son aplicables a nuestro examen.