

Las pruebas de cribado de portadores aportan información esencial para la planificación familiar

La prueba **qCarrier** es un test de cribado genético que permite conocer si una persona es **portadora de enfermedades recesivas que pueda transmitir a su descendencia**. Generalmente los portadores no presentan síntomas de la enfermedad y en muchos casos no hay antecedentes en la familia, por lo que la única manera de conocer esta información es a través de una prueba genética.

Los test de portadores constituyen una herramienta fundamental en el asesoramiento genético preconcepcional con el objetivo de conocer si existe riesgo de concebir descendencia con alguna enfermedad genética recesiva. **qCarrier** proporciona información importante para tomar decisiones informadas sobre:

- Planificación familiar
- Diagnóstico genético preimplantacional
- Opciones de pruebas prenatales
- Donación óvulos o espermatozoides

¿Por qué es importante?

Alrededor del 80% de las personas son portadoras de al menos una enfermedad recesiva. Esto no supone un problema para la salud de la persona ya que los portadores no manifiestan generalmente síntomas de enfermedad. Sin embargo, si ambos miembros de la pareja son portadores de la misma enfermedad autosómica recesiva existe una probabilidad del 25% de que la descendencia pueda presentarla.



3%

Aproximadamente el 3% de las parejas son portadoras de la misma enfermedad, por lo que en cada embarazo existe un riesgo del 25% de tener un descendiente que presente la enfermedad que portan sus progenitores.

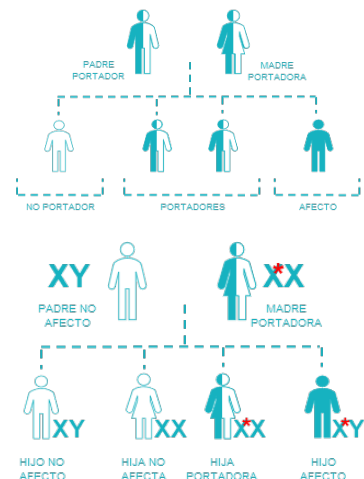
Existen guías médicas internacionales que indican la importancia de realizar un cribado de portadores como parte de la atención médica reproductiva, por lo que recomiendan a los especialistas que informen a las mujeres y sus parejas sobre la disponibilidad de este tipo de pruebas.

Enfermedades analizadas

La prueba **qCarrier** analiza más de 300 genes asociados con más de **300 enfermedades autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma X**.

Una enfermedad autosómica recesiva aparece cuando las dos copias de un gen están alteradas. Si ambos miembros de una pareja son portadores de la misma enfermedad, hay una probabilidad del 25% de que la descendencia sea afectada.

Las enfermedades ligadas al cromosoma X se deben a alteraciones en un gen situado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X (XX) y, por lo tanto, pueden ser portadoras asintomáticas. Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) y, por lo tanto, si hay una alteración en un gen del cromosoma X, presentarían la enfermedad. Una mujer portadora asintomática tendrá un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a un descendiente varón.



Para quién está indicado

- ✓ Cualquier persona o pareja que quiera conocer si son portadores de la misma enfermedad, situación que implica un riesgo mayor para la descendencia.
- ✓ Bancos de gametos o clínicas de reproducción, con el objetivo de analizar a los donantes de óvulos o espermatozoides.
- ✓ Parejas que requieran de la donación de gametos, para seleccionar el o la donante más apropiado/a.

Detalles del test

Veritas facilita un servicio completo ofreciendo dos opciones de qCarrier.

qCarrier Auto EC

Análisis automatizado de variantes con evidencia de patogenicidad, previamente descritas como causantes de enfermedad según la base de datos ClinVar, presentes en los genes relacionados con más de 300 enfermedades genéticas recesivas y ligadas al cromosoma X con distinto nivel de impacto en la calidad de vida.

qCarrier Plus EC

Análisis de cualquier variante presente en las regiones codificantes y determinadas regiones reguladoras en los genes relacionados con más de 300 enfermedades genéticas recesivas y ligadas al cromosoma X con distinto nivel de impacto en la calidad de vida.

Información técnica

La prueba permite detectar variantes patogénicas/probablemente patogénicas mediante el uso de distintas tecnologías y software de análisis:

- » **Variantes puntuales y deleciones/duplicaciones (CNVs):** se analizan mediante secuenciación NGS y un sofisticado algoritmo bioinformático.
- » **X frágil y ataxia de Friedreich:** causadas por expansiones de tripletes (CGG y GAA) en los genes *FMR1* y *FXN* respectivamente, y requieren de análisis adicionales mediante PCR específica (tp-PCR).
- » **Atrofia muscular espinal:** las CNVs del gen *SMN1* se analizan por NGS y se confirman mediante MLPA. Es posible identificar a portadores 2+0*, pero no se detectan mutaciones puntuales debido a la alta homología de la secuencia.
- » **Pseudogenes:** se emplean herramientas moleculares y bioinformáticas específicas para identificar ciertas mutaciones en genes con pseudogenes como *CYP21A2*, *HBA1/HBA2/HBB* para talasemias, e inversiones en el gen *F8*.

* Portadores con dos copias del gen *SMN1* en un mismo cromosoma y una deleción del gen *SMN1* en el otro cromosoma.

Tipo de muestra

La prueba se realiza con una **muestra de sangre o saliva** en kit proporcionado por Veritas.

Proceso de solicitud

