

GENÉTICA

**OBSTETRICIA
Y GINECOLOGÍA**

INTRODUCCIÓN

Eurofins Megalab cuenta con una amplia variedad de pruebas destinadas al diagnóstico genético prenatal con el fin de proporcionar a las familias tranquilidad, seguridad y salud.

Poseemos las tecnologías más vanguardistas destinadas a que los análisis genéticos se desarrollen en las mejores y más precisas condiciones para llevar a cabo los estudios.

El **diagnóstico prenatal** está definido por la OMS, como todas aquellas acciones diagnósticas encaminadas a descubrir durante el embarazo un “defecto congénito” entendiendo como tal toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. - *Comités de Trabajo de la OMS, 1970, 1975, 1982.*

Hoy en día, los estudios prenatales en genética se pueden abordar de dos maneras: a través de las técnicas convencionales como la amniocentesis, la biopsia de vellosidad corial y la cordocentesis, todas ellas **invasivas**, o bien mediante un **método no invasivo** a través del estudio de ADN fetal presente en la sangre materna. A continuación, describiremos las diferentes opciones que ofrecemos.



PRUEBAS PRENATALES

NO INVASIVAS

El cribado prenatal no invasivo (NIPT) es un análisis del ADN libre circulante (cfDNA) presente en la sangre materna.

El cfDNA está constituido por fragmentos de ADN que provienen de la apoptosis de células trofoblásticas placentarias y representa hasta el 25% del ADN circulante total presente en una muestra de plasma materno.

Eurofins Megalab ofrece diversas opciones para abordar estos análisis, todas ellas novedosas, lo que permite un análisis ajustado a las necesidades particulares de cada paciente.

Dentro de la gran variedad de pruebas de NIPT cabe destacar las siguientes:

- Detesex
- Rh Fetal
- Prenatest
- Everli Básico
- Everli Avanzado
- Everli Completo
- Everli Plus
- GeneSafe



DeteSeX

La finalidad de esta prueba es determinar precozmente el **sexo del feto**.

Estudiamos un marcador del cromosoma Y que está localizado en una zona no recombinante de dicho cromosoma lo que proporciona una tasa de detección cercana al 98%. Dicho marcador está presente en la sangre materna desde la semana 8 de gestación en los casos en los que el feto es masculino. Este test determina la **presencia o ausencia del marcador del cromosoma Y**.

INDICACIONES

- ▶ Se puede realizar **desde la semana 8** de gestación
- ▶ Dirigido a pacientes que deseen conocer el sexo del feto



Eurofins Megalab

Rh FETAL

EN SANGRE MATERNA

Eurofins Megalab dispone del estudio del Rh fetal a partir de sangre materna. Este estudio se realiza mediante la amplificación y evaluación de los exones 5, 7 y 10 del gen Rh.

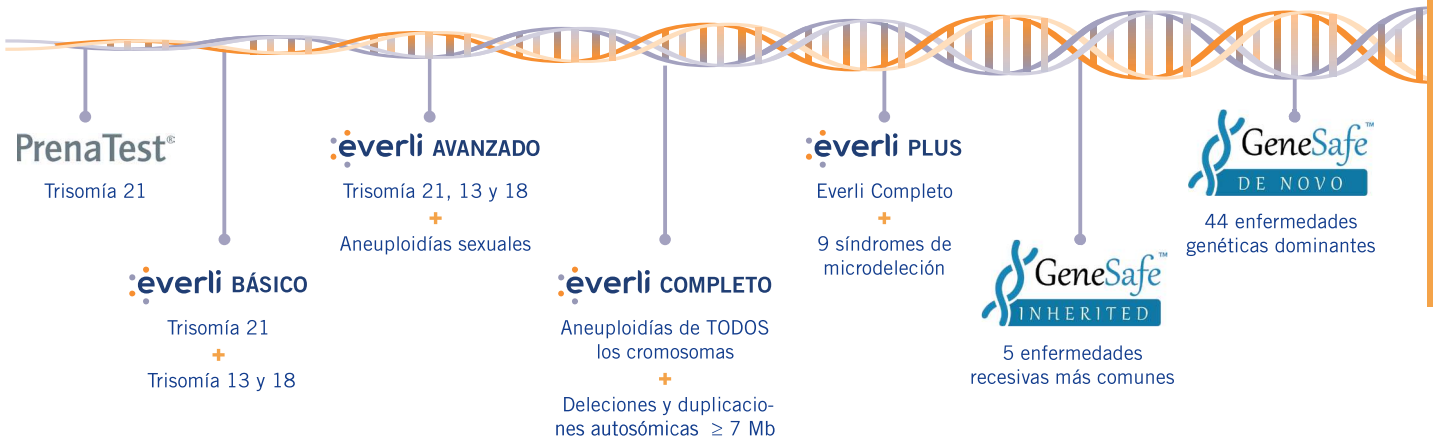
RESULTADO DEL TEST			CLASIFICACIÓN
exón 5	exón 7	exón 10	
+	+	+	Rh positivo
-	-	-	Rh negativo
1 o 2 exones positivos			Rh no concluyente

La profilaxis Anti-D se recomienda en la **semana 28 de gestación** en aquellas mujeres embarazadas Rh negativo aunque el padre o el feto sean positivos. Sin embargo, en el 40% de los casos el tratamiento es innecesario, ya que en esos casos el feto es **Rh negativo**.

La prueba de Rh fetal no invasiva ofrece la oportunidad de discriminar las embarazadas que sí necesitan tratamiento frente a las que no, evitando innecesarios efectos adversos en estas últimas.



DESDE LO MÁS SENCILLO... A LO MÁS COMPLETO



Entre las pruebas prenatales no invasivas, son de relevancia aquellas que permiten detectar anomalías cromosómicas fetales sin que conlleve un riesgo ni para el feto ni para la madre, algo que las diferencia de las pruebas invasivas.

Todas estas técnicas, a pesar de tener una alta tasa de detección y una gran especificidad y sensibilidad, no son pruebas diagnós-

ticas, por ello si se informa de alto riesgo en alguna alteración cromosómica, ésta deberá ser confirmada mediante una técnica invasiva convencional como la amniocentesis.

Eurofins Megalab ofrece, junto con este amplio abanico de pruebas prenatales no invasivas, asesoramiento pre-test y post-test que ayudarán a resolver las preguntas que puedan surgir.

Todos los test prenatales no invasivos que proporcionamos en **Eurofins Megalab** se caracterizan por:

- 🕒 **RAPIDEZ:** tiempo de respuesta de **2-4 días** laborables*.
- 🔍 **SENSIBILIDAD:** detecta desde el **2% de fracción de ADN fetal** presente en la sangre materna.
- 📅 **PRONTITUD:** se puede realizar desde la **semana 10** de gestación.
- 🩺 **SEGURIDAD:** al realizarse sobre sangre materna genera **mínima invasividad**.
- 🛡️ **ROBUSTEZ:** baja incidencia de resultados no concluyentes.
- 📄 **RESPALDO:** ante un resultado de alto riesgo se incluye una confirmación mediante una técnica diagnóstica alternativa como puede ser **QF-PCR, MLPA**.
- 👍 **FIABILIDAD:** con sensibilidad y especificidad **>99%**.
- 🔧 **GARANTÍA:** gracias a la tecnología más avanzada del mercado, **NextSeq 550Dx** de Illumina.
- 🏆 **CONFIANZA:** cuenta con el marcado **CE-IVD** en todo el proceso, desde el inicio hasta el final.

*Variable en función del test solicitado.



PrenaTest[®]

by lifeYcodexx

Este test está diseñado para la detección de la **trisomía del cromosoma 21**. La determinación de la T21 se realiza mediante qPCR y está basado en el estudio de patrones de metilación de ADN diferenciados en sangre. Hay un patrón de metilación diferencial entre células sanguíneas maternas y ADN libre fetal. Estas regiones específicas se utilizan como biomarcadores de ADN para la determinación de la trisomía del cromosoma 21.

Prenatest está **acreditado por la CE** y posee una sensibilidad del 98% y una especificidad del 99%. Es una opción rápida y sencilla para descartar **el síndrome de Down**. Además permite conocer el sexo fetal si se desea y es válido para tratamientos de FIV con o sin ovodonación.

INDICACIONES

- ▶ Se realiza desde la semana 10 de gestación. Prenatest está indicado para gestantes con:
 - Edad avanzada
 - Riesgo elevado
 - Sospecha de trisomía para el cromosoma 21
 - Índice de riesgo medio-alto en el triple screening del primer trimestre



Eurofins Megalab ha apostado por la tecnología más avanzada dando un **salto hacia el diagnóstico** implementando la nueva plataforma de Illumina, NextSeq 550Dx, íntegramente con marcado **CE-IVD**, desde el inicio al fin del proceso (incluyendo fungibles, software y plataforma), para llevar a los test prenatales no invasivos más cerca del diagnóstico, ofreciendo gran confianza y seguridad.

UN SALTO HACIA EL DIAGNÓSTICO

El Mercado CE-IVD es un certificado otorgado por la Unión Europea que garantiza la calidad de un producto sanitario para diagnóstico y su correcto funcionamiento. Su realización evita muchas amniocentesis y su resultado es muy similar al de las técnicas invasivas. Confiere la tranquilidad que todos deseamos durante el embarazo.

Analiza el ADN libre circulante fetal mediante *Massive Parallel Sequencing* (MPS), la tecnología más vanguardista, secuenciando el genoma completo. Además, ofrece una alta sensibilidad siendo capaz de realizar la determinación a partir de un 2% de fracción fetal en sangre materna, proporcionando la menor tasa de resultados no concluyentes (<0.1%).

Ofrecemos 4 opciones de estudio:

everli BÁSICO

Ofrece un estudio de las aneuploidías más frecuentes:

- Síndrome de Down (Trisomía 21)
- Síndrome de Edwards (Trisomía 18)
- Síndrome de Patau (Trisomía 13)

Puede realizarse tanto en **embarazos únicos como gemelares**, incluidos aquellos realizados mediante FIV, así como casos de ovodonación. Permite conocer el sexo fetal si se desea.



everli AVANZADO

Va un paso más allá, complementa a **Everli Básico** incorporando además las aneuploidías de los cromosomas sexuales:

- Síndrome de Turner (45,XO)
- Síndrome de Klinefelter (47,XXY)
- Síndrome de triple X (47,XXX)
- Síndrome de doble Y (47,XYY)

Esta opción está dirigida a **embarazos únicos**, incluidos aquellos realizados mediante FIV, así como casos de ovodonación. Permite conocer el sexo fetal si se desea.



NUESTRA OPCIÓN RECOMENDADA

:everli COMPLETO

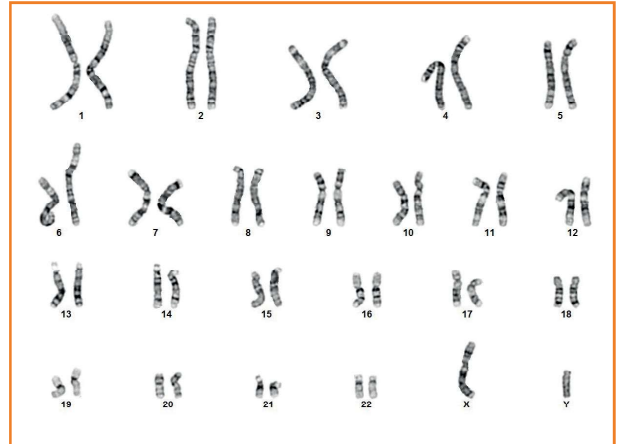


:everli COMPLETO

Este test brinda una mayor tranquilidad puesto que da un paso más analizando:

- Aneuploidías de **TODOS** los cromosomas (incluidos los cromosomas 13, 18, 21, X e Y)
- **TODAS** las deleciones y duplicaciones (CNVs) ≥ 7 Mb de todos los autosomas

Esta opción está dirigida a **embarazos únicos**, incluidos aquellos realizados mediante FIV, así como casos de ovodonación. Permite conocer el sexo fetal si se desea.



everli PLUS

Everli Plus incluye el estudio del Everli Completo y, además, 9 síndromes de microdeleción: 1p36, 4p-, 5p-, 8q24, 11q23, 15q11.2, 15q11.2, 17p11.2 y 22q11.2.

Esta opción está dirigida a **embarazos únicos** e indicada en los mismos casos que el resto de los test Everli, además de aquellos en los que haya sospecha de alguno de los síndromes incluidos en el estudio. Permite conocer el sexo fetal si se desea

**INDICACIONES TEST PRENATAL NO INVASIVO** everli

- ▶ Everli se puede realizar a partir de la semana 10 de gestación. Está indicado en:
 - Anomalías ecográficas
 - Antecedentes de embarazos con aneuploidías
 - Edad materna avanzada
 - Índice de riesgo medio-alto en el triple screening del primer trimestre
 - Translocaciones desequilibradas en progenitores
 - Pacientes con riesgo de aneuploidías
 - Ansiedad materna

	TRISOMÍAS 21, 18, 13	ANEUPLOIDÍAS CROMOSÓMICAS (RAA)	DELECCIONES Y DUPLICACIONES \geq 7 MB
Sensibilidad	> 99,9%	96,40%	74,10%
Especificidad	99,90%	99,80%	99,80%



ENFERMEDAD GENÉTICA	GEN
Fibrosis quística	CFTR
Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A	CX26 (GJB2)
Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B	CX30 (GJB6)
Beta Talasemia	HBB
Anemia falciforme	HBB

Analiza 4 genes con el fin de detectar la presencia de las 5 enfermedades recesivas más comunes y que pasan desapercibidas en los estudios ecográficos, pero que pueden detectarse a tiempo permitiendo una intervención precoz. Puede realizarse **tanto en embarazos únicos como gemelares**, incluyendo aquellos realizados mediante FIV, así como casos de ovodonación. Permite conocer el sexo fetal si se desea.

INDICACIONES

- ▶ Va dirigido a pacientes que posean:
 - Antecedentes de alguna de las 5 enfermedades recesivas con alta prevalencia en la población general
 - Portadores de alguna mutación en los genes estudiados





Este análisis incluye la secuenciación completa de 25 genes relacionados con **44 enfermedades genéticas dominantes de novo** presentes en el feto, de las que algunas de ellas no presentan ningún síntoma detectable en la ecografía ginecológica. Son enfermedades graves que podrían detectarse antes de la confirmación de las anomalías en la ecografía.

Al ser mutaciones *de novo* se presentan en la familia por primera vez, suelen darse en genes grandes y se producen en una célula germinal o en el cigoto.

Incluye síndromes incluidos en los grupos:

- ▶ Trastornos sindrómicos, estudiando los genes: JAG1, CHD7, HDAC8, NIPBL, MECP2, NSD1, ASXL1, SETBP1, SIX3
- ▶ Síndromes asociados a craneosinostosis, incluyendo el gen FGFR2.
- ▶ Síndromes del Espectro de Noonan con un panel que incluye los genes: BRAF, CBL, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1
- ▶ Displasias esqueléticas: COL2A1, FGFR3, COL1A1, COL1A2

Puede realizarse **tanto en embarazos únicos como gemelares**, incluyendo aquellos realizados mediante FIV, así como casos de ovodonación. Permite conocer el sexo fetal si se desea.

Genesafe detecta anomalías genéticas (mutaciones) pero no aneuploidías (cambios en el número de cromosomas).

Existe la opción de realizarse Gene-Safe Inherited + GeneSafe De Novo.

INDICACIONES

- ▶ Va dirigido a pacientes que presenten:
 - Riesgo de las enfermedades genéticas a estudio
 - Resultados ecográficos que sugieran enfermedades monogénicas
 - Edad paterna avanzada

Eurofins Megalab

PRUEBAS PRENATALES DIAGNÓSTICAS

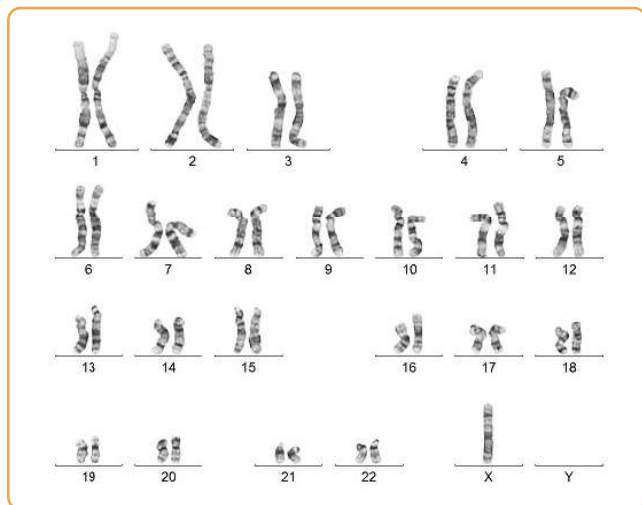
INVASIVAS

Eurofins Megalab proporciona una amplia gama de **pruebas diagnósticas** que permiten el diagnóstico de las anomalías ecografías observadas o confirmar las anomalías cromosómicas detectadas en estudios no invasivos en sangre materna. Estos estudios se realizan a partir de vellosidad coriónica, líquido amniótico o sangre de cordón.



CARIOTIPO

El cariotipo analiza los 23 pares de cromosomas al microscopio lo que permite identificar, analizar y ver morfología de los cromosomas del feto. El objetivo del análisis del cariotipo es determinar anomalías cromosómicas, ya sea en número, forma o estructura de los mismos. Se realiza sobre células obtenidas del cultivo de líquido amniótico, vellosidades coriónicas, sangre de cordón o restos abortivos.



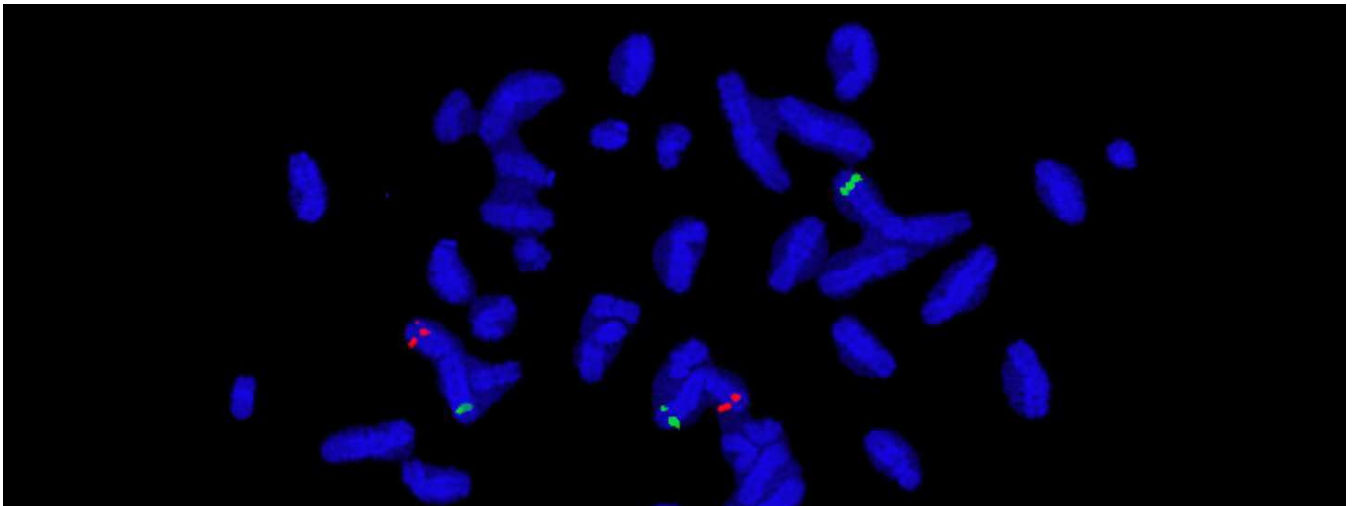
Síndrome de Turner

INDICACIONES

► El cariotipo es la técnica gold standard en el diagnóstico prenatal para detectar anomalías cromosómicas como duplicaciones, deleciones, traslocaciones o alteraciones numéricas, indicándose en las siguientes circunstancias:

- Anomalías ecográficas
- Índice de riesgo alto en el triple screening del primer trimestre
- Detectar causas de abortos de repetición y/o muerte prematura
- Pacientes con problemas de fertilidad

HIBRIDACIÓN FLUORESCENTE IN SITU (FISH)



El **FISH** es una **técnica citogenética** que emplea **sondas fluorescentes** para conocer el número de cromosomas, su ubicación, reordenamientos, translocaciones equilibradas, translocaciones desequilibradas y marcadores.

Se puede realizar a partir de líquido amniótico, vellosidad corial, sangre de cordón o restos abortivos.

INDICACIONES

- ▶ Utilizado para confirmar o descartar cualquiera de las anomalías cromosómicas reflejadas anteriormente
- ▶ Identificar cromosomas marcadores
- ▶ En prenatal es muy utilizada para los casos de sospecha ecográfica de trisomía 21, 13, 18, X e Y, ya que ofrece el resultado en 24-48h

QF-PCR

Esta prueba, al igual que el FISH, detecta las aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y. La técnica es una **PCR fluorescente cuantitativa** que permite analizar los alelos de cada cromosoma incluidos en el análisis.

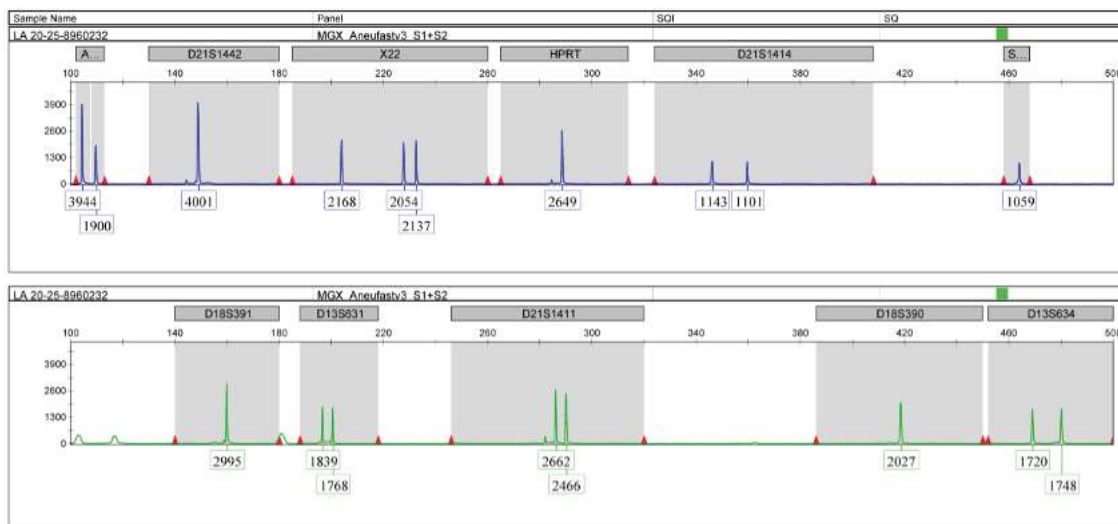
Es un estudio **ampliamente extendido en el diagnóstico prenatal**, ya que permite tener los resultados en 24-48h y que posee una alta rentabilidad diagnóstica para los cromosomas que analiza. Posee una sensibilidad del 95.65 y especificidad del 99.97%.

Se puede realizar a partir de líquido amniótico, vellosidad corial, sangre de cordón o restos abortivos.

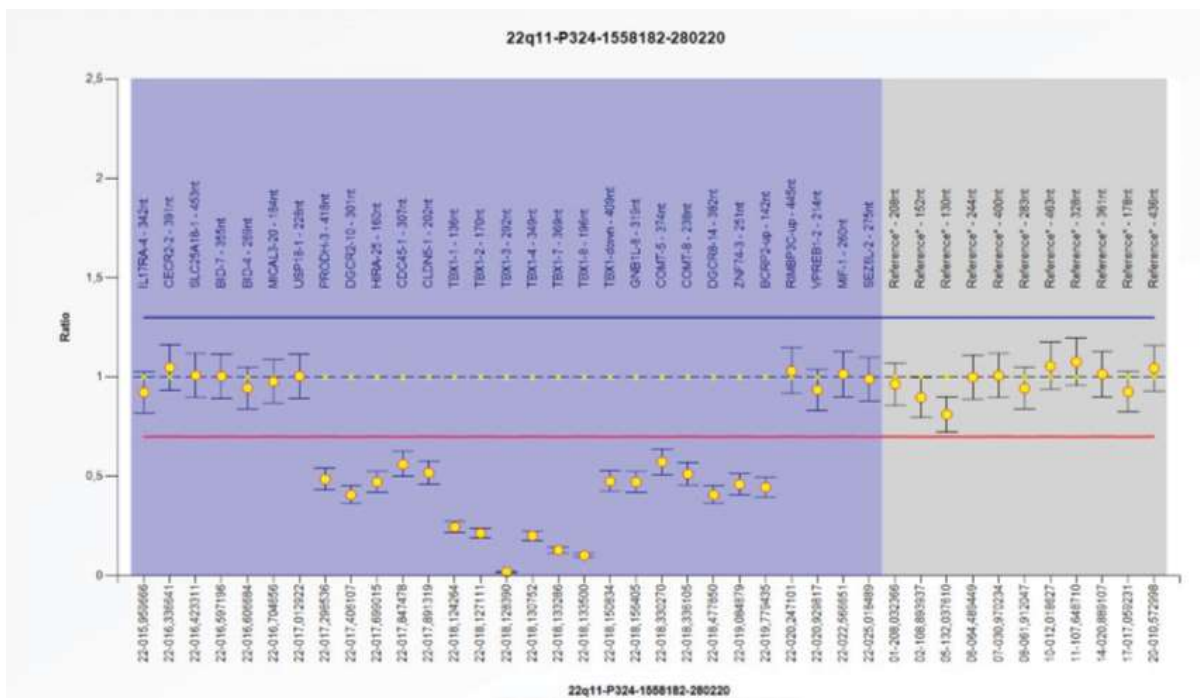
INDICACIONES

- ▶ Descartar la presencia de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y
- ▶ Confirmaciones de resultados de alto riesgo derivado de pruebas prenatales no invasivas
- ▶ **Alternativa a los cariotipos si el cultivo no crece**
- ▶ Estudios de cigosidad
- ▶ Sospecha de triploidías

- ▶ **Detecta contaminación de células maternas**



MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION (MLPA)



Delección 22q causante del Síndrome de Di George

El **MLPA**, es una técnica de **PCR multiplex** que permite detectar al mismo tiempo en varias regiones genómicas, información del cambio de número de copia (amplificaciones y deleciones) en una muestra, llegando a detectar cambios a nivel de exón.

Se puede realizar a partir de líquido amniótico, vellosidad corial, sangre de cordón o restos abortivos. También existe el **MS-MLPA**, específico de metilación, que además de analizar cambios en el número de copias puede analizar el patrón de metilación de las regiones genómicas para los que se ha diseñado.

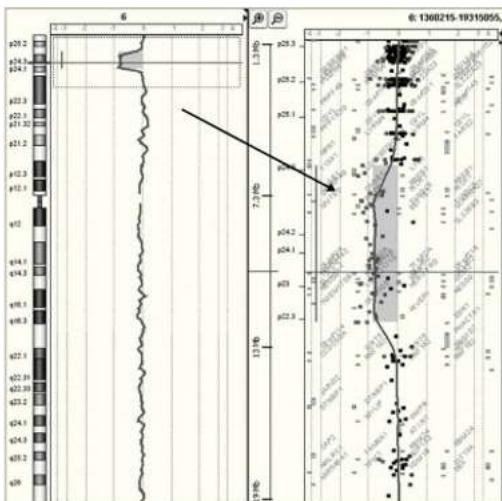
INDICACIONES

- ▶ Ampliamente utilizado para el diagnóstico prenatal del **síndrome de Di George** (delección en la región 22q) y otros síndromes de microdelección que no se pueden detectar mediante el cariotipo
- ▶ Indicado en casos de sospecha de enfermedades sujetas a metilación o cualquier tipo de delección o duplicación

ARRAY CGH

El array de hibridación genómica comparada (CGH) consiste en el estudio de todos los cromosomas para detectar cambios en el número de copias, por eso es llamado **cariotipo molecular**. Es una herramienta diagnóstica muy potente, con gran poder de resolución (superior al cariotipo convencional) y permite el diagnóstico con gran rapidez y exactitud.

Eurofins Megalab ofrece un array CGH que detecta **hasta 124 síndromes genéticos** asociados a anomalías cromosómicas y discapacidad intelectual. Posee 60.000 sondas a lo largo de todo el genoma, con una disposición mayor de sondas en las regiones sindrómicas seleccionadas, evitando la detección de regiones de susceptibilidad o penetrancia incompleta.

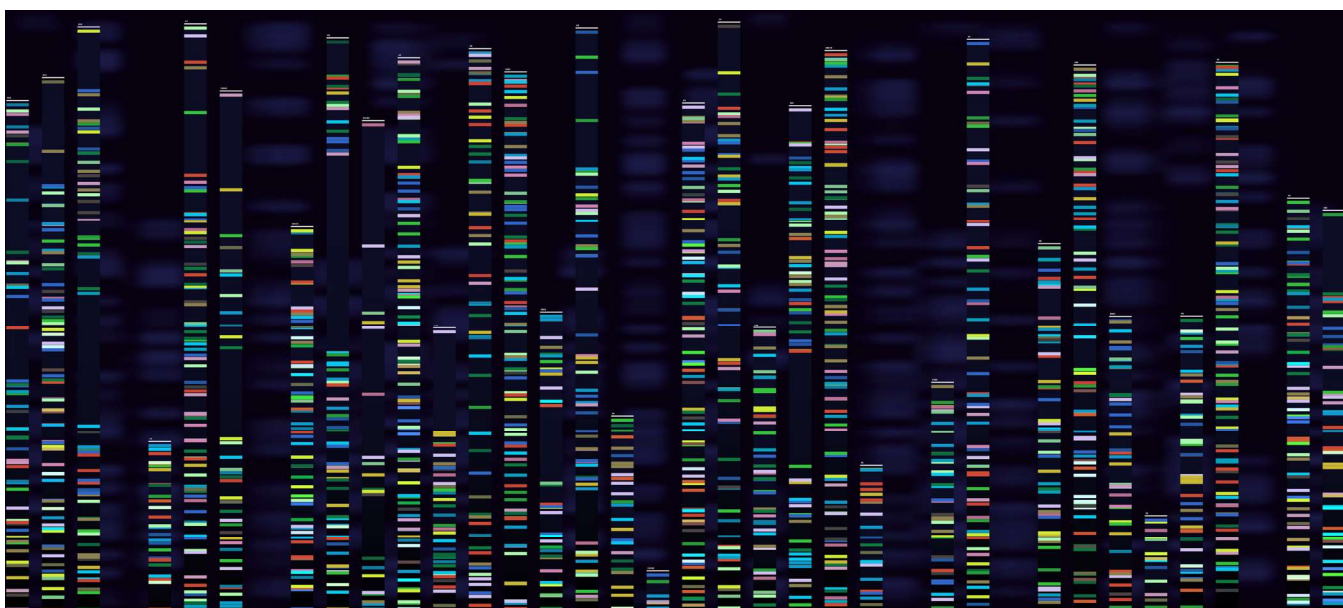


Arr 6p25.1-6p24.2 (6222342-12296224)x1, hg19, NCBI 37.

INDICACIONES

- ▶ Diseñado para los casos en los que se detectan alteraciones ecográficas inespecíficas en los que se recomienda una técnica invasiva para el diagnóstico
- ▶ En presencia de un hallazgo ecográfico o antecedentes sugerentes de una alteración o síndrome genético específico, caracterizado por la presencia de deleciones o duplicaciones (dentro del rango de sensibilidad de la técnica)
- ▶ Ante la sospecha ecográfica de cardiopatía congénita, una vez descartada la presencia de aneuploidías cromosómicas o triploidía completa
- ▶ Confirmaciones de sospechas de alteraciones detectadas con técnicas prenatales no invasivas

SECUENCIACIÓN MASIVA (NEXT GENERATION SEQUENCING)



Disponemos de una amplia gama de paneles diseñados por nosotros que se podrían realizar sobre el ADN de células extraídas del líquido amniótico, de vellosidades coriales o restos abortivos.

En **Eurofins Megalab** hemos apostado por la tecnología más puntera trabajando de la mano de **Illumina con un NextSeq 500**.

Conseguimos niveles de cobertura media de 100%, con una profundidad mínima de 100X en los exones y regiones intrónicas (+/- 20pb). El diseño de paneles se puede hacer bajo petición, aún así, tenemos diseñados un elevado número de paneles para los síndromes y enfermedades genéticas más comunes en el ámbito prenatal.



PANELES DE PRUEBAS DIAGNÓSTICAS EN EL ÁMBITO PRENATAL

Los paneles incluyen todos los genes asociados hasta el momento y recomendados según las guías para el diagnóstico prenatal (evitando resultados de difícil interpretación).

SÍNDROME DE NOONAN Y NOONAN-LIKE

El síndrome de Noonan se caracteriza por crecimiento uterino retardado, dismorfia facial y anomalías cardíacas congénitas, principalmente. Dicho síndrome puede estar originado por mutaciones en distintos genes, los cuales suelen tener un patrón de herencia dominante. Posee una incidencia estimada de 1 en 1.000 a 1 en 2.500 nacimientos, siendo uno de los defectos congénitos más comunes.

DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Las displasias esqueléticas son un grupo heterogéneo de condiciones que **afectan a la formación y crecimiento de huesos y cartílagos**. Son patologías de baja prevalencia, pudiéndose diagnosticar con precisión mediante ultrasonidos.

Esta patología posee una letalidad cercana al 50%. La displasia esquelética letal más frecuente es la displasia tanatofórica.

Las displasias esqueléticas se deben a una mutación autosómica dominante, por lo que su diagnóstico molecular debe realizarse mediante secuenciación. Disponemos de un panel que incluye los genes implicados en las diferentes displasias esqueléticas con el fin de hacer un correcto diagnóstico diferencial.

CRANEOSINOSTOSIS

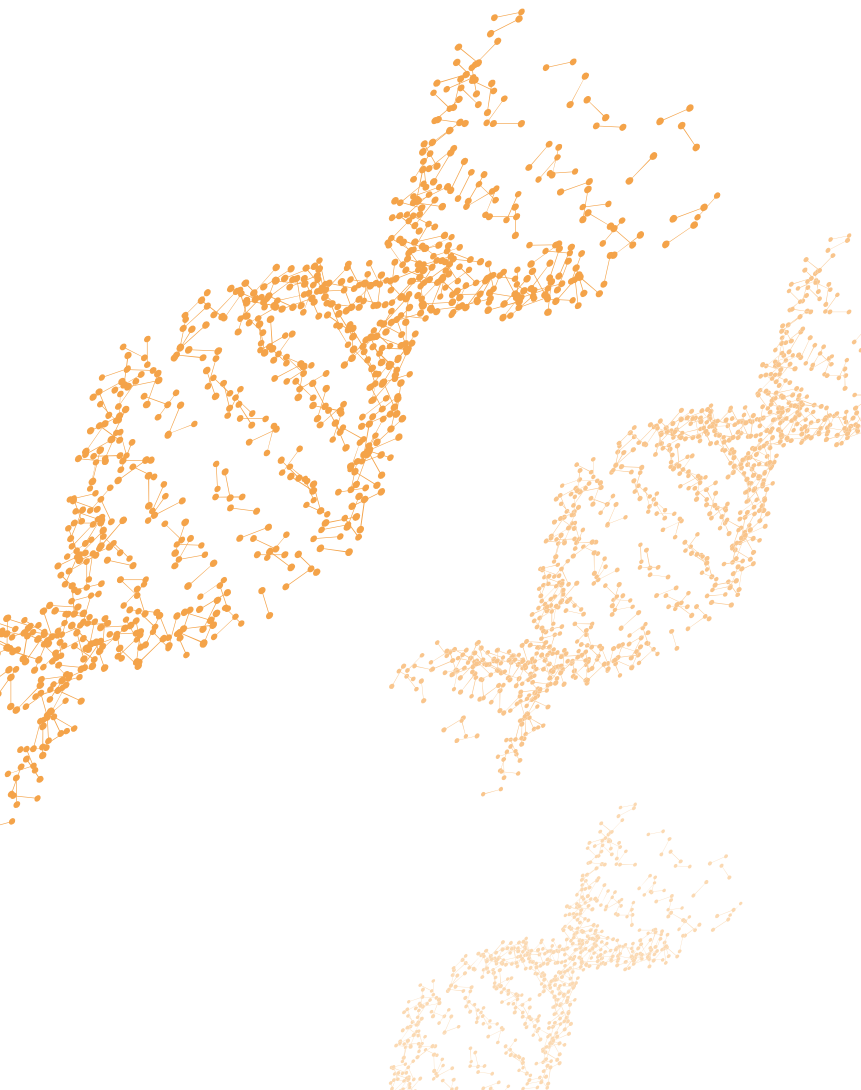
La craneosinostosis es la fusión prematura de una o más suturas craneales de forma total o parcial, lo cual provoca un crecimiento y **desarrollo anormal del cráneo**. Pueden ser sindrómicas o no sindrómicas por lo que hemos desarrollado un panel con los genes más relevantes para realizar el diagnóstico.

Eurofins Megalab

OTRAS PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

En **Eurofins Megalab** disponemos de diferentes soluciones diagnósticas englobando cualquier enfermedad o síndrome genético.

Póngase en contacto con nosotros para cualquier información que precise. Tenemos un equipo de asesoría genética que estará encantado de darle soporte.





ESTUDIOS EN RESTOS ABORTIVOS

El 15 a 20% de las gestaciones terminan en aborto espontáneo y un 25% de las mujeres sufrirán un aborto a lo largo de su vida. En más del 50% de los casos de abortos espontáneos se puede identificar una o más anomalías cromosómicas, siendo las aneuploidías las anomalías numéricas más frecuentes, con predominio de las trisomías (58,4%), las cuales se relacionan con el incremento de la edad materna.

Eurofins Megalab dispone de diferentes estudios genéticos para identificar la causa de los **abortos de repetición**.

Ofrecemos la posibilidad de realizar el cariotipo fetal, no obstante, dado el alto índice de contaminación de este tipo de muestras, ofrecemos la opción de realizar un **array de CGH**, técnica que permite detectar todas las aneuploidías cromosómicas y que no se ve afectada por la contaminación materna dado que se trabaja sobre ADN en lugar de sobre cultivo celular.

También ofrecemos una batería de pruebas con el fin de identificar la causa del aborto de repetición, como puede ser el cariotipo de la pareja, el panel de trombofilia, un panel inmunológico, el test de portadores o el estudio de fragmentación espermática, entre otros.

CÁNCER HEREDITARIO DE MAMA Y OVARIO

Cada año se diagnostican en España cerca de **27.000 casos nuevos de cáncer de mama**, siendo el cuarto tumor más diagnosticado y el primero entre las mujeres. 1 de cada 8 mujeres sufrirá un cáncer de mama a lo largo de su vida.

Se estima que alrededor del 15% del cáncer de mama es de tipo hereditario. Si una persona tiene una mutación en uno de los genes causantes de cáncer de mama u ovario, **todos los familiares de primer grado** (hermanos, hijos) **tienen un 50% de probabilidades de presentar la mutación**. También el cáncer puede ser originado por deleciones o duplicaciones en alguno de estos genes.

Ofrecemos diferentes aproximaciones diagnósticas:

PANEL DE BRCA1 Y BRCA2

Este panel está diseñado para **pacientes con cáncer o pacientes asintomáticos con antecedentes de cáncer de mama u ovario**. Estos genes son responsables de un 7% y 11% de los casos de cáncer familiar de mama y ovario, respectivamente. Confieren a los portadores de una mutación patogénica, un aumento significativo de riesgo de cáncer de mama (40-80%) y ovario (10-40%) asimismo de próstata (hasta 39%) y páncreas (1-7%).

PANEL BRCAPLUS

Hemos desarrollado un panel amplio para el **diagnóstico de cáncer de mama y ovario** con el fin de ofrecer la mayor capacidad diagnóstica posible. El panel incluye un **total de 29 genes** implicados en ambas enfermedades: BRCA1, BRCA2, APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53.



INDICACIONES

Existen unos criterios de alto riesgo que se han establecido internacionalmente a la hora de caracterizar un cáncer de mama u ovario familiar:

- ▶ Antecedentes familiares de primer grado con cáncer de mama y/u ovario
- ▶ Mujeres con cáncer de ovario y un pariente de primer grado con cáncer de ovario o cáncer de mama antes de la menopausia o ambos
- ▶ Mujeres con cáncer de mama con una edad ≤ 50 años y un pariente cercano con cáncer de ovario o de un cáncer de mama masculino a cualquier edad
- ▶ Cualquier mujer con ovario seroso de alto grado, peritoneal primario o cáncer de las trompas de Falopio
- ▶ Mujeres con un pariente cercano con una mutación conocida de los genes asociados con cáncer de mama
- ▶ Presentación del cáncer en mujeres con menos de 40 años

No obstante, existen casos de pacientes que han desarrollado cáncer de mama u ovario presentando alguna mutación en los genes de cáncer hereditario y no cumplan ninguno de los requisitos indicados anteriormente.

VENTAJAS DEL TEST

- ▶ Conocer si se presenta o no una mutación causante de cáncer de mama u ovario permite saber la **probabilidad de padecer la enfermedad** y poder adecuar las medidas terapéuticas y de prevención más oportunas para cada caso detectando precozmente, ayudando a un mejor manejo de la enfermedad.



TROMBOFILIA

En el 50% de los casos de trombofilia hay una causa genética detrás, llegando al 70% en aquellos casos en los que hay trombosis de repetición. El 70% de las personas que tienen una mutación genética de riesgo de trombofilia lo desconoce, teniendo altas probabilidades de desarrollarla.



TROMBOFILIA EN OBSTETRICIA

La trombofilia se asocia a un aumento de riesgo de complicaciones obstétricas tales como:

- Abortos de repetición
- Preeclampsia
- Fallo de implantación embrionaria

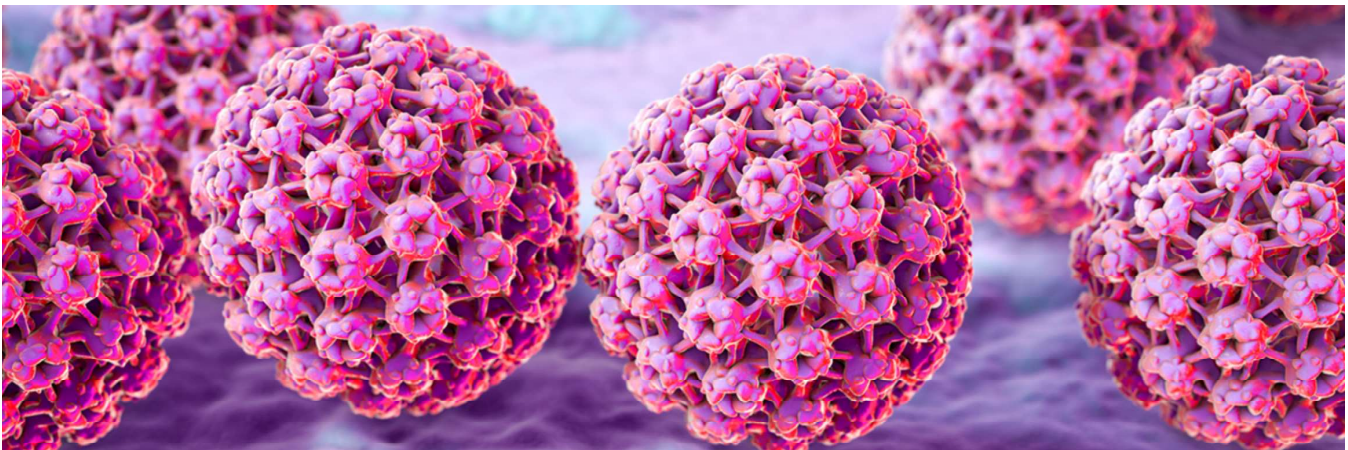
TROMBOFILIA EN GINECOLOGÍA

En los casos en los que la mujer vaya a tomar **anticonceptivos orales**, la agencia del medicamento recomienda un estudio de trombofilia, ya que los anticonceptivos incrementan de manera considerable el riesgo de ictus.

El test de trombofilia permite identificar aquellas personas en riesgo de presentar un proceso tromboembólico, pudiendo adoptar las medidas terapéuticas oportunas para evitar su aparición. El panel avanzado de trombofilia analiza en cada paciente 31 SNPs en 23 genes relacionados con eventos trombofílicos. Estos genes son: ABO, ApoM, CYP4V2, FII, FV, FIX, FXI, FXII, FXIIIA1, FXIIIB, FGA, FGB, FGG, GP6, ITGB3, KNG1, MTHFR, NR1I2, PROC, PROCR, SERPINC1, SERPINE1 (PAI1), SLC44A2.

También contamos con otros paneles dirigidos a mutaciones y genes concretos.

VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO (HPV)



El HPV se ha establecido como causa esencial para el **desarrollo de neoplasias cervicales intraepiteliales**. Las infecciones de cérvix por HPV son muchas veces transitorias (frecuentemente en mujeres jóvenes), resolviéndose por lo general en un año sin inducir alteraciones, o bien están ligadas a lesiones de epitelio escamoso de bajo grado (ocasionalmente de alto grado) que regresan espontáneamente.

Las infecciones más prolongadas por HPV de alto riesgo oncogénico (especialmente con permanencia del mismo genotipo HPV) aumentan fuertemente el riesgo de desarrollar lesiones cervicales de alto grado y cáncer de cérvix (sobre todo en mujeres mayores de 30 años).

INDICACIONES

- ▶ Para pacientes con indicios de presentar el virus del papiloma humano por presencia de verrugas o condilomas genitales
- ▶ Complemento de la citología o cuando la citología es de significado incierto
- ▶ Pacientes tratadas por lesiones cervicales de alto grado o cáncer
- ▶ Conocer la extensión de la infección y proporcionar el tratamiento para controlarla



LISTADO DE PRUEBAS

HORMONA ANTIMULLERIANA

TEST PREECLAMPSIA PRIMER TRIMESTRE

TEST PREECLAMPSIA SEGUNDO / TERCER TRIMESTRE

ENDOMETRIOME: estudio del microbioma endometrial, 10 bacterias más comunes en el endometrio así como las 8 bacterias patogénicas más comunes causantes de endometritis crónica.

TOXOPLASMA

CITOMEGALOVIRUS

PERFIL ETS: VIHAC, Hepatitis C, Hepatitis B Ac. Anti Core, Hepatitis B Antígeno de superficie, Syphilis (*Ac. anti Treponema Pallidum*), *Neisseria gonorrhoeae*, *Chlamydia trachomatis*, Herpes simple II.

PERFIL ETS 7: Detección por PCR de 7 patógenos de Transmisión Sexual (*Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Trichomonas vaginalis*, *Mycoplasma hominis*, *Mycoplasma genitalium*, *Ureaplasma urealyticum*, *Ureaplasma parvum*).

PERFIL ETS 8: Detección por PCR de 8 patógenos de Transmisión Sexual (*Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Trichomonas vaginalis*, *Mycoplasma hominis*, *Mycoplasma genitalium*, *Ureaplasma urealyticum*, *Ureaplasma parvum* y *Gardnerella vaginalis*).

PERFIL BÁSICO MUJER:

Hemograma
Creatinina
Glucosa
Urea
Hierro
Ferritina
Transferrina
Triglicéridos
Colesterol total
GOT
Colesterol HDL
GPT
Colesterol LDL
GGT
Fosfatasa alcalina
Citología vaginal
Sistemático de orina
(DRAS + Sedimento)

PERFIL HORMONAL BÁSICO MUJER:

Hemograma
Urea
Creatinina
Hierro
Ferritina
Transferrina
Colesterol total
Colesterol HDL
Colesterol LDL
Fosfatasa alcalina
Citología vaginal
Triglicéridos
GOT
GPT
GGT
Citología vaginal
Estradiol
Progesterona
FSH
LH
Prolactina

PERFIL HORMONAL COMPLETO MUJER

Hemograma

Urea

Creatinina

Hierro

Ferritina

Transferrina

Colesterol total

Colesterol HDL

Colesterol LDL

Fosfatasa alcalina

Citología vaginal

Triglicéridos

GOT

GPT

GGT

Citología vaginal

Estradiol

Progesterona

FSH

LH

Prolactina

TSH

FT3

FT4

Sistemático de orina + Sedimento

PERFIL COMPLETO OSTEOPOROSIS (BIOQUÍMICO + GENÉTICO)

Calcio

Fósforo

Vitamina D 25

Parathormona intacta

Vitamina D 1,25

Análisis de genes COL1A1, ESR1 y VDR



MEGALAB

EUROFINS MEGALAB posee la mayor Red de Laboratorios ambulantes y hospitalarios de España.

Certifications:

ISO 9001:2015
ISO 14001:2015
ISO 45001:2018

External quality programs:

SEQC, AEFA, NEQAS, CAP
SEAP, SEIMC

Eurofins Megalab

T. 914 29 62 87 Ext. 276
asesoriagenetica@megalab.es
www.eurofins-megalab.es

