

# DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Si piensas que puedes padecer o transmitir una enfermedad hereditaria, una enfermedad rara o simplemente quieres conocerte más, ponemos a tu disposición diversos estudios genéticos.

**\*Tipo de muestra:**  
 Según estudio: saliva o sanguínea.



Conocerás tu ADN



Prevención de enfermedades

## ¿Qué áreas sanitarias abarcamos?

### Oncología

**10%**  
hereditarios

Alrededor del 10% de los cánceres son hereditarios.

**50**  
tipos

Se conocen mutaciones relacionadas con más de 50 tipos de cáncer.

### Cardiología



Numerosas enfermedades cardiovasculares tienen un origen genético.

Numerosos genes relacionados con enfermedades cardiovasculares.

### Enfermedades raras

**80%**  
origen

El 80% de las ER tienen un origen Genético.



Tardan en diagnosticarse unos 8 años de media.

### Pediatría

**40%**  
mortalidad

Las anomalías congénitas pediátricas son responsables del 40% de la mortalidad infantil.

### Neurología

**10%**  
hereditarios

Las enfermedades neurológicas son difíciles de diagnosticar. Alrededor del 10% son hereditarias.

### Farmacología



Numerosas urgencias se deben a rechazos frente a los fármacos que tomamos. Hay genes relacionados con el metabolismo de fármacos comunes.

### Dermatología

**+ 200**  
genes

Los genes determinan el comportamiento y la apariencia de nuestra piel.

### Inmunología

**75%**  
rasgos

Casi 3/4 partes de los rasgos inmunológicos están influenciados por nuestros genes.

### Oftalmología

**+ 500**  
genes

Es necesario identificar las causas moleculares y complementar el diagnóstico clínico de estas enfermedades.

# Portfolio de algunos de nuestros estudios de Predisposición genética en base a las áreas sanitarias

## ONCOLOGÍA

- \*PREDISPOSICIÓN GLOBAL A CÁNCER HEREDITARIO: 163 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO : 39 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO : 4 GENES o 1 GEN (CHEK2)
- \*CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO : 14 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO: 39 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO: 14 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA : 1 GEN (PALB2)
- \*CÁNCER DE OVARIO : 17 GENES
- \*CÁNCER DE COLON, MAMA Y OVARIO HEREDITARIO: 51 GENES
- \*CÁNCER DE MAMA, OVARIO, COLON Y OTROS CÁNCERES HEREDITARIOS : 31 GENES
- \*CÁNCER UTERINO : 7 GENES
- \*CÁNCER DE COLON HEREDITARIO NO POLIPÓSIDO: 5 GENES o 1 GEN (MLH1)
- \*CÁNCER DE PULMÓN : 1 GEN (EGFR)
- \*CÁNCER DE PIEL HEREDITARIO : 13 GENES
- \*TELANGIECTASIA CUTÁNEA Y SÍNDROME DE CÁNCER FAMILIAR: 1 GEN (ATR)

\*...Consultar con nuestra genetista sobre el resto de paneles de predisposición a cáncer hereditario

## CARDIOLOGÍA

- \*PREDISPOSICIÓN GLOBAL A ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES: 368 GENES
- \*ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES Y MUERTE SÚBITA: 208 GENES
- \*ARRITMIA VENTRICULAR Y MUERTE SÚBITA SIN CARDIOPATÍA: 75 GENES
- \*DISLIPIDEMIAS Y ATROSCLEROSIS PRECOZ : 78 GENES
- \*ENFERMEDADES AÓRTICAS-AOTOPATÍA FAMILIAR : 35 GENES
- \*PANEL GENÉTICO CARDIOLOGÍA ANTE SOSPECHA CLÍNICA DE ENFERMEDAD CARDIOLÓGICA: 106 GENES (Consultar grupo de enfermedades)
- \*DEFECTOS CONGÉNITOS DEL CORAZÓN : 12 GENES
- \*MALFORMACIÓN CONGÉNITA PEDIÁTRICA: 1 GEN (NKX2-5)
- \*CALCIFICACIÓN ARTERIAL GENERALIZADA TIPO II PEDIÁTRICA : 1 GEN (ABCC6)
- \*SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y BRAQUIDACTILIA PEDIÁTRICO: 1 GEN (PDE3A)

\*...Consultar con nuestra genetista sobre el resto de paneles de predisposición enfermedad cardiovascular.

## ENFERMEDADES RARAS

Debido a las más de 3000 enfermedades, lo dividiremos en Grupos

- \*ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS
- \*ENFERMEDADES DE LA PIEL Y TEJIDOS SUBCUTÁNEOS
- \*ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO
- \*ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS
- \*ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO
- \*ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO
- \*ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULAR Y ESQUELÉTICO
- \*ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO
- \*ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL Y ÓRGANOS SENSORIALES
- \*ENFERMEDADES METABÓLICAS, ENDOCRINAS Y TRASTORNOS DE LA INMUNIDAD.

\*... Consultar con nuestra genetista para concretar los estudios específicos de enfermedades raras.

biogenox.es

☎ 950 205 677

✉ asesoramiento@biogenox.es

# PEDIÁTRICAS: Anomalías congénitas

Debido a la cantidad de enfermedades, lo dividiremos en Grupos

- \*ANOMALÍAS CEREBRALES
- \*ANOMALÍAS NEUROLÓGICAS
- \*ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS Y CRANEOFACIALES
- \*ANOMALÍA CARDÍACA
- \*ANOMALÍAS GENITALES
- \*ANOMALÍAS OFTALMOLÓGICAS
- \*ANOMALÍAS EPITELIALES
- \*ANOMALÍAS RENALES
- \*ANOMALÍAS EN MANOS Y PIES
- \*ANOMALÍAS VESTIBULARES
- \*ANOMALÍAS DEL DESARROLLO SEXUAL

\*... Consultar con nuestra genetista para concretar los estudios específicos de cada grupo.

## NEUROLOGÍA

- \*ESTUDIO GENÉTICO DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS: 1200 GENES
- \*ALZHEIMER: 9 GENES
- \*ALZHEIMER DE INICIO PRECOZ: 3 GENES o 1 GEN
- \*PARKINSON SUSCEPTIBILIDAD A LA ENFERMEDAD: 1 GEN (ADH1C)
- \*PARKINSON DE INICIO PRECOZ: 1 GEN (PRKN)
- \*PARKINSON DE INICIO JUVENIL: 1 GEN (PINK1)
- \*PARKINSON DELECCIONES Y DUPLICACIONES : 8 GENES
- \*PARKINSONISMO INFANTIL: 2 GENES (GCH1 Y TH)
- \*DEMENCIA FRONTOTEMPORAL CON ESCLEROSIS LATERAL AMNIOTRÓFICA
- \*TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO: (solicitar información sobre todas las enfermedades)
- \*NEUROPATÍAS MOTORAS, SENSORIALES O PERIFÉRICAS: (solicitar información sobre todas las enfermedades)
- \*DISTROFIAS MUSCULARES: (solicitar información sobre todas las enfermedades)
- \*... Consultar con nuestra genetista para concretar el resto de estudios neurológicos.

## FARMACOLOGÍA

- \*PANEL GLOBAL DE EFICACIA A FÁRMACOS: 200 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA TRATAMIENTO ONCOLÓGICO DE MAMA: 8 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA TERAPÉUTICA EN MEDICACIÓN PARA TDHA : 20 FÁRMACOS
- \*PANEL DE FARMACOGENÉTICA INDIVIDUAL A FÁRMACO CONCRETO
- \*PANEL DE CARDIOLOGÍA: 41 FÁRMACOS
- \*PANEL EFICACIA A ANTIDEPRESIVOS: 29 FÁRMACOS
- \*PANEL EFICACIA A ANTIPSICÓTICOS: 15 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA ANALGÉSICOS: 37 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA ANTIARRÍTMICOS: 12 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA ANTICOAGULANTES: 9 FÁRMACOS
- \*PANEL DE EFICACIA ANTIEPILÉPTICOS: 20 FÁRMACOS
- \*PANEL DE HIPERTENSIVOS: 41 FÁRMACOS
- \*... Consultar con nuestra genetista para concretar el resto de estudios farmacológicos

# DERMATOLOGÍA

---

- \*ESTUDIO GLOBAL ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS: 267 GENES
- \*ENVEJECIMIENTO PREMATURO: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*ELASTICIDAD DE LA PIEL: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*HIDRATACIÓN : ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*DAÑO SOLAR: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*PIGMENTACIÓN: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*CAPACIDAD ANTIOXIDANTE DE LA PIEL: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*INFLAMACIÓN DE LA PIEL: ESTUDIO INDIVIDUAL
- \*... Consultar con nuestra genetista para concretar el resto de estudios dermatológicos.

# INMUNOLOGÍA

---

- \*ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS SISTÉMICAS: 36 GENES
- \*INTOLERANCIAS ALIMENTARIAS: (Consultar estudios asociados)
- \*ALÉRGICAS : (Consultar estudios asociados)
- \*SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA A ASMA: 10 GENES o 1GEN (TNF)
- \*INMUNODEFICIENCIAS COMBINADAS, COMÚN, SEVERAS, CONGÉNITAS: (CONSULTAR ESTUDIOS INDIVIDUALES DEPENDIENDO DEL TIPO)
- \*PSORIASIS VULGARIS : 1 GEN (CARD14)
- \*DISQUERATOSIS CONGÉNITA TIPO 6 o TIPO 7: 1 GEN (ACD)
- \*LUPUS EREMATOSO SISTÉMICO: 1 GEN (DNASE1L3)
- \*ENFERMEDAD AUTOINMUNE MULTISISTÉMICA DE INICIO INFANTIL TIPO 2 : 1 GEN (ZAP70)
- \*ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL DE INICIO TEMPRANO: 1 GEN (IL10RA) o 1 GEN (IL23R)
- \*ENFERMEDAD AUTOINMUNE MULTISISTÉMICA CON DISMORFISMO FACIAL: 1 GEN (ITCH)
- \*POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1: 1 GEN (AIRE)
- \*GLUCOGENOSIS Y GLUCONEOGÉNESIS : 31 GENES
- \*SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES DEL OIDO MEDIO : 1 GEN (FUT2)
- \*FALLO MÉDULA ÓSEA Y SÍNDROMES ASOCIADOS: 92 GENES
- \*...Consultar con nuestra genetista para concretar el resto de estudios

# OFTALMOLOGÍA

---

- \*PANEL GLOBAL DE ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS: 519 GENES
- \*CATARATAS CONGÉNITAS: 48 GENES
- \*ANOMALÍAS OFTALMOLÓGICAS: 7 GENES
- \*ALBINISMO OCULAR TIPO 1 : 1 GEN (GPR143)
- \*ATROFIA ÓPTICA: (Consultar todos los tipos de estudios)
- \*RETINOSIS PIGMENTARIA: (Consultar los estudios según el tipo de retinosis)
- \*RETINOBLASTOMA : 1 GEN (RB1)
- \*OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA: 11 GENES
- \*VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X: 1 GEN (NDP)
- \*DISTROFIA CORNEAL: 20 GENES o 1 GEN
- \*GLAUCOMA PRIMARIO JUVENIL : 1 GEN (MYOC)
- \*GLAUCOMA PRIMARIO DE ÁNGULO ABIERTO: 1 GEN (OPTN)
- \*DISTROFIA MACULAR MOTEADA : 1 GEN (CTNNA1)
- \*DISTROFIA RETINIANA : (consultar los estudios asociados)
- \*DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES: 30 GENES
- \*SÍNDROME DE Córnea FRÁGIL : 2 GENES (ZNF469 y PRDM5)
- \*DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: 1 GEN (PLA2G6)
- \*... Consultar con nuestra genetista para concretar el resto de estudios