Dreamgenics®
NGS ANALYSIS EXPERTS

ESTUDIOS GENÉTICOS PREVENTIVOS

G_01.14_22V1

¿Qué es DG Preventive?

DG Preventive son un conjunto de **estudios genéticos preventivos** que permiten conocer la predisposición genética que tiene una persona a padecer diferentes enfermedades hereditarias.

¿Quién puede realizarlos?

Cualquier persona sana que esté **preocupada por el cuidado de su salud** y la de sus familiares.

Además, los test DG Preventive están particularmente orientados a **personas con historial familiar de cáncer hereditario o enfermedad cardiovascular hereditaria.** También para aquellas personas que deseen conocer el riego de transmitir a sus hijos una enfermedad genética.

Ventajas de los estudios preventivos

En el caso del cáncer, por ejemplo, la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) enumera las siguientes **ventajas**:

Proporciona **información muy valiosa para toda la familia,** incluso para los miembros que no hayan sido analizados.

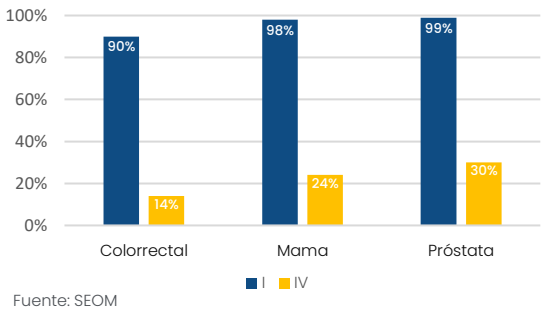
Reduce la incertidumbre y la ansiedad sobre el riesgo de padecer cáncer.

Permite realizar un seguimiento adecuado para cada miembro de la familia en función de los resultados.

DG Preventive aporta información útil para adoptar medidas necesarias

Conocer la predisposición a algunas enfermedades de origen genético **permite establecer estrategias preventivas** o de detección en estadios muy tempranos o presintomáticos permitiendo un tratamiento más eficaz.

Supervivencia de cáncer a 5 años en función del estadio al diagnóstico



Fuente: SEOM

Características técnicas

Todos los estudios DG Preventive se realizan siguiendo las siguientes características técnicas:

- Secuenciación de **Exoma Completo** con una cobertura media de 100-150x para las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes.
- **Tecnología Illumina®** en plataforma NovaSeq 6000.
- Análisis bioinformático utilizando el **software Genome One propiedad de Dreamgenics**.
- Clasificación de variantes según **criterios del ACMG**.
- **Especificidad ≥99%** para todas las variantes reportadas.

Estudios DG Preventive disponibles

	Cardio	Cancer	Essential	Premium
Genes ACMG[1]	◖	◖	●	●
Enfermedades cardiovasculares	●		◖	●
Cáncer hereditario		●	◖	●
Enf. monogénicas recesivas o ligadas al X				●

[1]ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

G_01.14_22V1

Razones para elegir Dreamgenics

En Dreamgenics somos **expertos en diagnóstico genético y análisis bioinformático** de datos *Next-generation Sequencing* (NGS), lo cual nos permite ofrecer nuestros test genéticos preventivos **DG Preventive** con la máxima calidad y ofrecer a nuestros clientes ventajas adicionales en nuestros servicios.

» Máxima calidad

Certificaciones AENOR

Dreamgenics está certificada por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) para las normas **ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017.**

Estas certificaciones demuestran **nuestro compromiso** con todos los productos y servicios que ofrecemos a nuestros clientes.

AENOR GESTIÓN DE LA CALIDAD ISO 9001

AENOR GESTIÓN CALIDAD PRODUCTOS SANITARIOS ISO 13485

AENOR SEGURIDAD INFORMACIÓN ISO/IEC 27001

Genome One posee marcado CE-IVD

El análisis bioinformático de los datos genómicos provenientes de secuenciación es un **paso clave** en un estudio genético.

En Dreamgenics empleamos para ello **nuestro propio software Genome One, el cual posee marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS) y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

Este marcado demuestra que Genome One cumple con la Directiva Europea de Dispositivos de Diagnóstico In Vitro (IVDD 98/79/EC).

El nivel de formación más elevado

Nuestro equipo de genetistas sigue un Plan específico de Formación Continuada, además de estar asociados a la **Asociación Española de Genética Humana (AEGH)** y la **Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG),** lo que les permite estar, en todo momento, al día del conocimiento científico más actual.

Test diseñados siguiendo guías clínicas

Los test DG Preventive han sido desarrollados a partir de las recomendaciones del ***American College of Medical Genetics and Genomics*** **(ACMG)** y otras sociedades científicas, como la Sociedad Española de Fertilidad (SEF), la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y la American Heart Association (AHA).

ACMG American College of Medical Genetics and Genomics

» Ventajas adicionales

Asesoramiento genético

La correcta interpretación de los resultados obtenidos es esencial en cualquier prueba genética. Nuestros genetistas están disponibles para proporcionar, **tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético** en caso necesario.

Estudios genéticos diagnósticos

Como especialistas en diagnóstico genético, en Dreamgenics ofrecemos la **posibilidad de llevar a cabo un estudio genético diagnóstico posterior** en caso de que se identifique una variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el test genético preventivo. Esto proporciona a los pacientes una **confianza y seguridad adicionales** a la hora de realizar un test DG Preventive.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

G_01.14_22V1

¿Cómo son los informes DG Preventive?

Todos los informes DG Preventive están redactados de manera sencilla para que sean **fácilmente entendibles por el paciente**. Su contenido se divide en cuatro bloques.

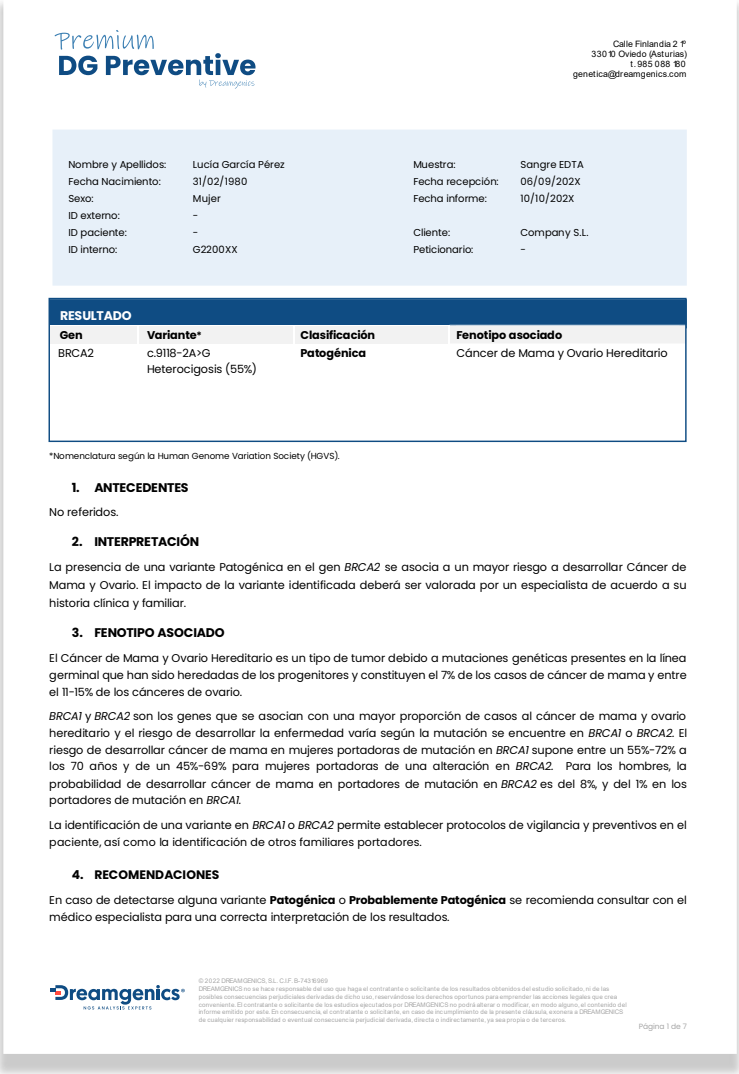
Bloque 1: **Resultado**

Contiene toda la información referente a los **resultados obtenidos** tras el análisis de la muestra del paciente.

En primer lugar figuran los **datos del paciente** y de la prueba realizada

Se describen las **variantes identificadas**, en caso de detectarse

Se proporciona información relevante en relación a la variante identificada y su **fenotipo asociado**



Premium
DG Preventive
by Dreamgenics

Calle Finlandia 2 1º
33011 Oviedo (Asturias)
t. 985 088 180
genetica@dreamgenics.com

Nombre y Apellidos:	Lucía García Pérez	Muestra:	Sangre EDTA
Fecha Nacimiento:	31/02/1980	Fecha recepción:	06/09/202X
Sexo:	Mujer	Fecha informe:	10/10/202X
ID externo:	-		
ID paciente:	-	Cliente:	Company S.L.
ID interno:	G2200XX	Peticionario:	-

RESULTADO

Gen	Variante*	Clasificación	Fenotipo asociado
BRCA2	c.9118-2A>G Heterocigosis (55%)	**Patogénica**	Cáncer de Mama y Ovario Hereditario

*Nomenclatura según la Human Genome Variation Society (HGVS).

1. ANTECEDENTES

No referidos.

2. INTERPRETACIÓN

La presencia de una variante Patogénica en el gen *BRCA2* se asocia a un mayor riesgo a desarrollar Cáncer de Mama y Ovario. El impacto de la variante identificada deberá ser valorada por un especialista de acuerdo a su historia clínica y familiar.

3. FENOTIPO ASOCIADO

El Cáncer de Mama y Ovario Hereditario es un tipo de tumor debido a mutaciones genéticas presentes en la línea germinal que han sido heredadas de los progenitores y constituyen el 7% de los casos de cáncer de mama y entre el 11-15% de los cánceres de ovario.

BRCA1 y *BRCA2* son los genes que se asocian con una mayor proporción de casos al cáncer de mama y ovario hereditario y el riesgo de desarrollar la enfermedad varía según la mutación se encuentre en *BRCA1* o *BRCA2*. El riesgo de desarrollar cáncer de mama en mujeres portadoras de mutación en *BRCA1* supone entre un 55%-72% a los 70 años y de un 45%-69% para mujeres portadoras de una alteración en *BRCA2*. Para los hombres, la probabilidad de desarrollar cáncer de mama en portadores de mutación en *BRCA2* es del 8%, y del 1% en los portadores de mutación en *BRCA1*.

La identificación de una variante en *BRCA1* o *BRCA2* permite establecer protocolos de vigilancia y preventivos en el paciente, así como la identificación de otros familiares portadores.

4. RECOMENDACIONES

En caso de detectarse alguna variante **Patogénica** o **Probablemente Patogénica** se recomienda consultar con el médico especialista para una correcta interpretación de los resultados.

Dreamgenics® NGS ANALYSIS EXPERTS

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-74316969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por esta. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

Página 1 de 7

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

G_01.14_22V1

Bloque 2: **Interpretación**

Se explica de manera detallada cuáles son los **posibles resultados y la implicación** de cada uno de ellos. También se aporta información de interés para los familiares.

Cada hoja contiene los **datos identificativos** principales

Definición de los posibles resultados

Explicación de cuáles son las implicaciones en función del resultado obtenido

En este apartado se detallan **indicaciones importantes para los familiares** del paciente

Nombre	Sexo	ID Interno	Fecha informe
Lucía García Pérez	Mujer	G220XX	10/10/202X

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

PATOGÉNICA	PROBABLEMENTE PATOGÉNICA	NEGATIVO
Una variante **Patogénica** es un cambio en el ADN causante de una enfermedad genética o cuya presencia aumenta el riesgo a desarrollarla.	Una variante **Probablemente Patogénica** es un cambio en el ADN que presenta una probabilidad de más del 90% de ser causa o de aumentar el riesgo a desarrollar una enfermedad genética.	Un resultado **Negativo** indica que no se ha identificado ninguna variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el conjunto de genes analizado.

Una variante **Patogénica** o **Probablemente Patogénica** indica la presencia de la enfermedad asociada o una mayor predisposición al desarrollo de la misma. En algunos casos, la presencia de este tipo de variantes no determina con total certeza la aparición de la enfermedad y el riesgo asociado debe evaluarse para cada variante identificada de manera específica. Para una correcta interpretación de estas variantes y determinación de su implicación clínica es necesario conocer el historial clínico y familiar del paciente, así como la información aportada por otras pruebas médicas y/o de laboratorio. Deberá ser un genetista, dentro de una consulta de asesoramiento genético, quién deberá informarle de cuál es la implicación que la variante identificada puede tener en su salud y cuáles son las medidas adecuadas a tomar.

Un resultado **Negativo** en este estudio indica que no se ha identificado ninguna variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el conjunto de genes analizado. En este caso, el riesgo de ser afecto o desarrollar alguna de las enfermedades estudiadas es bajo, aunque no es posible descartar su aparición con total certeza. Igualmente, un resultado negativo no descarta la presencia de otras enfermedades genéticas o no genéticas no incluidas en este estudio.

El equipo de genetistas de Dreamgenics puede ayudar a interpretar su informe genético preventivo y a tomar la mejor decisión para usted en base a los resultados obtenidos.

INFORMACIÓN PARA FAMILIARES

La identificación de una variante **Patogénica** o **Probablemente Patogénica** relacionada con una enfermedad genética puede implicar la presencia de dicha variante en los familiares. Por ello es muy recomendable realizar estudios genéticos específicos en los familiares en riesgo para identificar aquellos que sean portadores de la misma alteración. Recomendamos que comparta los resultados obtenidos en este estudio con sus familiares y su médico para que éste le ayude a determinar sus propios riesgos personales y familiares.

Del mismo modo, un resultado **Negativo** en este estudio no descarta la posibilidad de que sus familiares puedan presentar una variante Patogénica o Probablemente Patogénica en el conjunto de genes analizado en este estudio u otros, principalmente cuando existen antecedentes familiares de una enfermedad de origen genético. En todos los casos, se recomienda que un genetista debidamente cualificado realice una consulta de asesoramiento genético acerca de la necesidad de realizar estudios genéticos en los familiares.

El equipo de genetistas de Dreamgenics puede ayudar a interpretar su informe genético preventivo y a tomar la mejor decisión para usted y sus familiares.

Dreamgenics® NGS ANALYSIS EXPERTS

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-74316969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Bloque 3: **Genes y Enfermedades**

Se indican los genes analizados y las enfermedades estudiadas. Así mismo, se describen las características del estudio realizado.

Listado de genes analizados. En negrita se indican los **genes accionables según la ACMG**

Nombre	Sexo	ID Interno	Fecha informe
Lucía García Pérez	Mujer	G220XX	10/10/202X

GENES ANALIZADOS

Los 345 genes analizados en DG Preventive Premium han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones del *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG)[1].

- 129 genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X.

ABCA3	*ALPL*	*CAPN3*	*CPT2*	*ERCC2*	*GALT*	*HPS1*	*MVK*	*PMM2*	*SLC37A4*
ABCA4	*ANO10*	*CBS*	*CRB1*	*EVC2*	*GBA*	*HPS3*	*MYO7A*	*POLG*	*SLC6A8*
ABCC8	*AR*	*CC2D2A*	*CYP11A1*	*F8*	*GBE1*	*IDUA*	*NAGA*	*PRF1*	*SMPD1*
ABCD1	*ARSA*	*CCDC88C*	*CYP21A2*	*F9*	*GJB2*	*L1CAM*	*NEB*	*RARS2*	*SPG7*
ACADM	*ARX*	*CEP290*	*CYP27A1*	*FAH*	***GLA***	*LRP2*	*NPHS1*	*RNASEH2B*	*TF*
ACADVL	*ASL*	*CFTR*	*CYP27B1*	*FANCC*	*GNPTAB*	*MCCC2*	*NR0B1*	*RPGR*	*TMEM216*
ACAT1	*ASPA*	*CHRNE*	*DCLRE1C*	*FKRP*	*GNRHR*	*MCOLN1*	*OCA2*	*RS1*	*TMPRSS3*
AFF2	***ATP7B***	*CLCN1*	*DHCR7*	*FKTN*	*GRIP1*	*MCPH1*	***OTC***	*SAG*	*TNXB*
AGA	*BBS1*	*CLRN1*	*DHDDS*	*FMO3*	*HBA1*	*MEFV*	*OTOF*	*SCO2*	*TSHR*
AGXT	*BBS2*	*CNGB3*	*DLD*	*G6PC*	*HBA2*	*MID1*	*PAH*	*SERPINA1*	*TYR*
AHI1	*BCKDHB*	*COL4A3*	*DMD*	*G6PD*	*HBB*	*MLC1*	*PCDH15*	*SLC19A3*	*USH2A*
AIRE	*BLM*	*COL4A4*	*DYNC2H1*	***GAA***	*HEXA*	*MMACHC*	*PKHD1*	*SLC26A2*	*XPC*
ALDOB	***BTD***	*COL7A1*	*ELP1*	*GALNS*	*HGSNAT*	*MMUT*	*PLP1*	*SLC26A4*	

- 124 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarias.

ABCC9	*CACNB2*	***DSG2***	*FKTN*	*KCND3*	*LIPA*	*MYLK2*	*PRKG1*	*SMAD2*	***TNNT2***
ABCG5	*CALM1*	***DSP***	*FLNA*	*KCNE1*	***LMNA***	*MYOZ2*	*PSEN1*	***SMAD3***	***TPM1***
ABCG8	*CALM2*	*DTNA*	***FLNC***	*KCNE2*	*LOX*	*MYPN*	*RAF1*	***SMAD4***	***TRDN***
ACTA2	*CALM3*	*EFEMP2*	***GAA***	*KCNE3*	*MFAP5*	*NEXN*	***RBM20***	*SNTA1*	*TRPM4*
ACTC1	***CASQ2***	*ELN*	*GDF2*	***KCNH2***	*MIB1*	*NKX2-5*	***RYR2***	*TCAP*	***TTN***
ACTN2	*CAV3*	*EMD*	*GJA5*	*KCNJ2*	***MYBPC3***	*NOTCH1*	*SCN1B*	*TECRL*	***TTR***
ACVRL1	***COL3A1***	***ENG***	***GLA***	*KCNJ5*	***MYH11***	*NPPA*	*SCN2B*	*TGFB2*	*VCL*
AKAP9	*CRYAB*	*F2*	*GPD1L*	***KCNQ1***	*MYH6*	***PCSK9***	*SCN3B*	*TGFB3*	
ALPK3	*CSRP3*	*F5*	*HCN4*	*LAMA4*	***MYH7***	***PKP2***	*SCN4B*	***TGFBR1***	
ANK2	***DES***	*F9*	***HFE***	*LAMP2*	***MYL2***	*PLN*	***SCN5A***	***TGFBR2***	
APOB	*DMD*	***FBN1***	*JPH2*	*LDB3*	***MYL3***	*PPCS*	*SGCD*	***TMEM43***	
BAG3	*DPP6*	*FBN2*	*JUP*	***LDLR***	*MYL4*	*PRDM16*	*SKI*	***TNNC1***	
CACNA1C	***DSC2***	*FHL1*	*KCNA5*	*LDLRAP1*	*MYLK*	***PRKAG2***	*SLC2A10*	***TNNI3***	

- 88 genes asociados a cáncer hereditario.

AIP	***BRCA2***	*DDB2*	*FH*	*MITF*	***NF2***	*POLH*	***RB1***	***SMAD4***	***TSC1***
AKT1	*BRIP1*	*DICER1*	*FLCN*	***MLH1***	*NTHL1*	*PRKAR1A*	***RET***	*SMARCA4*	***TSC2***
APC	*CDC73*	***ENG***	*GREM1*	*MLH3*	***PALB2***	*PRSS1*	*RPS20*	*SMARCB1*	*USF3*
ATM	*CDH1*	*EPCAM*	*HABP2*	***MSH2***	*PDGFRA*	*PTCH1*	*SDHA*	*SPINK1*	***VHL***
AXIN2	*CDK4*	*ERCC1*	*HOXB13*	*MSH3*	*PIK3CA*	*PTCH2*	***SDHAF2***	***STK11***	*XPA*
BAP1	*CDKN1B*	*ERCC2*	*KIT*	***MSH6***	*PMS1*	***PTEN***	***SDHB***	*SUFU*	*XPC*
BARD1	*CDKN2A*	*ERCC3*	***MAX***	***MUTYH***	***PMS2***	*RAD51*	***SDHC***	***TGFBR2***	***WT1***
BMPR1A	*CHEK2*	*ERCC4*	***MEN1***	*NBN*	*POLD1*	*RAD51C*	***SDHD***	***TMEM127***	
BRCA1	*CTR9*	*ERCC5*	*MET*	*NF1*	*POLE*	*RAD51D*	*SEC23B*	***TP53***	

- 4 genes accionables adicionales según ACMG.

CACNA1S ***HNF1A*** ***RPE65*** ***RYR1***

*En negrita se muestran los genes accionables según ACMG.

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-74316969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Bloque 3: **Genes y Enfermedades**

Se indican los genes analizados y las enfermedades estudiadas. Así mismo, se describen las características del estudio realizado.

Se incluye un resumen de las **enfermedades estudiadas**

Se describen las **características principales** del estudio realizado

Nombre	Sexo	ID Interno	Fecha informe
Lucía García Pérez	Mujer	G220XX	10/10/202X

ENFERMEDADES ESTUDIADAS

DG Preventive Premium estudia más de 150 enfermedades seleccionadas siguiendo el criterio de la ACMG, el cual recomienda el estudio de enfermedades accionables, entre las que se encuentran patologías cardiovasculares y cáncer. DG Preventive Premium también incluye el estudio de enfermedades monogénicas de herencia recesiva y ligadas al cromosoma X para obtener información en relación al estado de portador para estas enfermedades.

Enfermedad Cardiovascular Hereditaria

Las enfermedades cardiovasculares abarcan un amplio grupo de trastornos del corazón y los vasos sanguíneos y constituyen la principal causa de muerte en todo el mundo. Entre el 15 y 20% de las muertes súbitas cardíacas son debidas a anomalías genéticas en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón[2]. Por ello, la identificación precoz de alteraciones genéticas relacionadas con trastornos cardiovasculares potencialmente devastadores como la disección aortica o la muerte súbita es de vital importancia y permite el establecimiento de abordajes terapéuticos preventivos[3].

Cáncer Hereditario

El cáncer es una de las principales causas de morbi-mortalidad del mundo, con una estimación de 19,3 millones de nuevos casos diagnosticados en 2020. Desafortunadamente, estas mismas estimaciones también sugieren que la incidencia seguirá aumentando en los próximos años hasta alcanzar los 30,2 millones de nuevos casos en 2040[4]. Se trata de un desorden en la proliferación celular debido a varios factores en conjunto, entre los cuales se encuentra también el factor genético. Se estima que entre el 5% y 20% de todos los tumores tienen un carácter hereditario[5], es decir, son consecuencia de mutaciones germinales en genes concretos que incrementan la susceptibilidad de padecer cáncer. Conocer de antemano la presencia de dichas mutaciones permite participar en programas de detección precoz y recibir un tratamiento específico en caso de desarrollar la enfermedad.

Enfermedades Monogénicas de herencia Autosómico Recesiva y Ligadas al cromosoma X

Todas las personas somos portadoras de 1 a 8 mutaciones asociadas con enfermedades genéticas recesivas o ligadas al cromosoma X. Este hecho no es relevante para la salud de quien las presenta, ya que las personas portadoras de estas mutaciones no están enfermas, pero tienen un riesgo elevado de trasmitirlas a su descendencia. Conocer el estatus de portador de alguna de estas variantes permite conocer el riesgo de tener un hijo afecto de una enfermedad genética. Se ha seleccionado el estudio de aquellas patologías que, de acuerdo a entidades científicas de reconocido prestigio, tienen una alta gravedad clínica sin tratamiento conocido, afectan de forma notable al desarrollo intelectual o psicomotor o bien son incompatibles con la vida humana.

ACERCA DE DG PREVENTIVE PREMIUM

DG Preventive Premium es una prueba genética basada en la secuenciación del Exoma Completo (WES) y realizada con fines preventivos que permite conocer el riesgo de presentar diferentes enfermedades hereditarias; entre las que se encuentran las enfermedades cardiovasculares y el cáncer cuyo estudio genético preventivo está recomendado por la ACMG[1] al ser enfermedades accionables para las cuales es posible su prevención o detección temprana. Se incluye también el estudio de enfermedades monogénicas de herencia recesiva que permite conocer el riesgo de trasmisión de una enfermedad grave a la descendencia. Se han seleccionado para ello aquellas patologías más graves y frecuentes que afectan a la población, de acuerdo a entidades científicas de reconocido prestigio, como el *American College of Obstetricians and Gynecologists* (ACOG)[6], la Sociedad Española de Fertilidad (SEF)[7] y la ACMG[8].

Por tanto, los objetivos del estudio DG Preventive Premium son:

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-743 15969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

enfermedades monogénicas de herencia recesiva o ligadas al cromosoma X.

La secuenciación del exoma completo empleada en el test DG Preventive Premium resulta una aproximación especialmente interesante puesto que permite tener disponible la información genética contenida en todas las regiones codificantes de genoma, donde se localizan el **85% de las variantes conocidas relacionadas con enfermedades[9]**, pudiendo llevar a cabo su reanálisis en el futuro, si fuese necesario, ante la aparición de situaciones clínicas que lo requieran o ante el diagnóstico de una enfermedad hereditaria en algún familiar.

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-743 15969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

G_01.14_22V1

Bloque 4: **Anexo**

En el último bloque del informe se muestran las características técnicas del estudio y la bibliografía empleada.

Características técnicas del estudio

Nombre	Sexo	ID Interno	Fecha informe
Lucía García Pérez	Mujer	G220XX	10/10/202X

ANEXO

1. TECNOLOGÍA

El análisis WES implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes para la obtención de la máxima información genética posible. A partir de la secuenciación de más de 20.000 genes se seleccionan para su análisis aquellos incluidos en este estudio.

Genes	Regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes
Técnica	• Tecnología Illumina® • Secuenciador NovaSeq 6000 • Agilent SureSelect Human All Exon V6
Cobertura	• >95% para las regiones codificantes de todos los genes analizados • Cobertura media 100x – 150x
Especificidad	>99% para todas las variantes reportadas

Tabla 1. Parámetros de secuenciación en los estudios DG Preventive.

2. METODOLOGÍA

I. Extracción de ADN según protocolo estandarizado. Cuantificación del ADN obtenido mediante técnica fluorimétrica (Qubit).

II. Preparación de Librerías: captura y enriquecimiento de las regiones exónicas y de las zonas intrónicas flanqueantes según la tecnología Agilent SureSelect Human All Exon V6 (Agilent Technologies).

III. Secuenciación Masiva mediante Tecnología Illumina® en plataforma NovaSeq 6000.

IV. El procesamiento de los archivos FASTQ resultantes de la secuenciación se lleva a cabo utilizando el software Genome One (Licencia de marcado CE-IVD: 7157-PS), propiedad de Dreamgenics, S.L. El análisis bioinformático realizado integra la realización de los controles de calidad de los archivos FASTQ crudos, la eliminación de bases, adaptadores y otras secuencias de baja calidad, el alineamiento frente a la versión GRCh38/hg38 del genoma humano de referencia, la eliminación de duplicados ópticos y de PCR, la llamada a variantes y anotación con información procedente de distintas bases de datos de carácter funcional (RefSeq, Pfam), poblacional (1000 Genomes , dbSNP, ESP6500, ExAC, gnomAD), de predicción de impacto funcional *in silico* (dbNSFP, dbscSNV) e información clínica (ClinVar, HPO).

V. Clasificación de variantes según criterios del ACMG[10].

VI. Se informan únicamente las variantes que en base a la información actual son consideradas variantes Patogénicas o Probablemente patogénicas.

3. LIMITACIONES

- Los resultados obtenidos no excluyen la presencia de variantes fuera de las regiones del exoma no analizadas o anomalías genéticas no detectables por secuenciación masiva como reordenamientos cromosómicos, grandes deleciones/duplicaciones, inserciones/deleciones de tamaño que no permita ser identificada debido al tamaño medio de lectura, variantes en regiones repetitivas o con un alto porcentaje de GC, variantes en genes que presentan pseudogenes con secuencias altamente homólogas y alteraciones en la metilación.
- El análisis de cambios en el número de copias (CNVs) se realiza cuando los datos bioinformáticos son adecuados y de la suficiente calidad para ello y, por tanto, puede no estar disponible en todos los casos. En los casos para los que esté disponible, no se garantiza la identificación de CNVs focales que afecten a una región cubierta por menos de 5 sondas.
- No es posible descartar la presencia de variantes en otros genes no analizados en este estudio.

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-743 81969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

futuro
en ser
ersona
dividuo
iente y
nitario

Bibliografía relevante empleada para el diseño del estudio y la redacción del informe

Referencias

1. Miller DT, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2022 Jul;24(7).
2. Orland, et al. Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death: Current State and Considerations. Current Genetic Medicine Reports 7.3;2019:145-152.
3. Wilde AAM, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7).
4. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). Las cifras del cáncer en España (2021).
5. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). El Cáncer Familiar y Hereditario.
6. Carrier Screening for Genetic Conditions. Committee Opinion. American College of Obstetricians and Gynecologists. Number 691. March 2017 (Reaffirmed 2020).
7. Jose A. Castilla, et al. Genetic screening in gamete donation: Recommendations from SEF, ASESA, AEBM-ML, ASEBIR and AEGH, Medicina Reproductiva y Embriología Clínica. Volume 7, Issue 1, 2020, Pages 1-4.
8. Gregg AR, et al. ACMG Professional Practice and Guidelines Committee. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021 Oct;23(10).
9. van Dijk EL, Auger H, Jaszczyszyn Y, Thermes C. Ten years of next-generation sequencing technology. Trends Genet. 2014;30:418-426.
10. Richards, S., Aziz, N., Bale, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med 17, 405–423 (2015).

Informe validado por la Dra. Leyre Larzabal, Responsable de Genética Clínica en Dreamgenics, Nº Colegiado 1992. Registro de Centro Sanitario C.2.5.6/5466. Este documento se dirige a su destinatario y contiene información confidencial. Se prohíbe su utilización, divulgación y/o copia sin autorización del mismo.

© 2022 DREAMGENICS, S.L. C.I.F. B-743 81969
DREAMGENICS no se hace responsable del uso que haga el contratante o solicitante de los resultados obtenidos del estudio solicitado, ni de las posibles consecuencias perjudiciales derivadas de dicho uso, reservándose los derechos oportunos para emprender las acciones legales que crea conveniente. El contratante o solicitante de los estudios ejecutados por DREAMGENICS no podrá alterar o modificar, en modo alguno, el contenido del informe emitido por este. En consecuencia, el contratante o solicitante, en caso de incumplimiento de la presente cláusula, exonera a DREAMGENICS de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, ya sea propia o de terceros.

Dreamgenics® NGS ANALYSIS EXPERTS
El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

G_01.14_22V1

» Estudios DG Preventive

G_01.14_22V1

Cardio
DG Preventive
by Dreamgenics

Genes analizados: **124**

Enfermedades estudiadas: **34**

Muestra requerida: **sangre EDTA, saliva o exudado bucal**

Descripción

DG Preventive Cardio es un test genético preventivo que analiza genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarias, por tanto, su realización está especialmente indicada en aquellas personas que tengan historial familiar de enfermedad cardiovascular.

¿Por qué realizarlo?

Las enfermedades cardiovasculares son la primera causa de muerte en todo el mundo y hasta el 30% de las muertes súbitas cardiacas son debidas a anomalías genéticas en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón. Conocer de manera prematura la existencia de mutaciones en genes relacionados con estas patologías permitiría implementar medidas preventivas adecuadas y realizar un seguimiento cercano de estos pacientes por parte de los médicos especialistas.

Diseño del panel

Los genes incluidos en el test DG Preventive Cardio han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones de la ACMG y otras sociedades científicas, como la American Heart Association (AHA).

Listado de genes

» 124 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarias

ABCC9	*CACNB2*	***DSG2***	*FKTN*	*KCND3*	*LIPA*	*MYLK2*	*PRKG1*	*SMAD2*	***TNNT2***
ABCG5	***CALM1***	***DSP***	*FLNA*	*KCNE1*	***LMNA***	*MYOZ2*	*PSEN1*	***SMAD3***	***TPM1***
ABCG8	***CALM2***	*DTNA*	***FLNC***	*KCNE2*	*LOX*	*MYPN*	*RAF1*	***SMAD4***	***TRDN***
ACTA2	***CALM3***	*EFEMP2*	***GAA***	*KCNE3*	*MFAP5*	*NEXN*	***RBM20***	*SNTA1*	*TRPM4*
ACTC1	***CASQ2***	*ELN*	*GDF2*	***KCNH2***	*MIB1*	*NKX2-5*	***RYR2***	*TCAP*	***TTN***
ACTN2	*CAV3*	*EMD*	*GJA5*	*KCNJ2*	***MYBPC3***	*NOTCH1*	*SCN1B*	*TECRL*	***TTR***
ACVRL1	***COL3A1***	***ENG***	***GLA***	*KCNJ5*	***MYH11***	*NPPA*	*SCN2B*	*TGFB2*	*VCL*
AKAP9	*CRYAB*	*F2*	*GPD1L*	***KCNQ1***	*MYH6*	***PCSK9***	*SCN3B*	*TGFB3*	
ALPK3	*CSRP3*	*F5*	*HCN4*	*LAMA4*	***MYH7***	***PKP2***	*SCN4B*	***TGFBR1***	
ANK2	***DES***	*F9*	***HFE***	*LAMP2*	***MYL2***	*PLN*	***SCN5A***	***TGFBR2***	
APOB	*DMD*	***FBN1***	*JPH2*	*LDB3*	***MYL3***	*PPCS*	*SGCD*	***TMEM43***	
BAG3	*DPP6*	*FBN2*	*JUP*	***LDLR***	*MYL4*	*PRDM16*	*SKI*	***TNNC1***	
CACNA1C	***DSC2***	*FHL1*	*KCNA5*	*LDLRAP1*	*MYLK*	***PRKAG2***	*SLC2A10*	***TNNI3***	

*En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 34 enfermedades cardiovasculares hereditarias

- Alteración estructural
- Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina
- Aneurisma aórtico torácico familiar
- Aracnodactilia contractural congénita
- Bloqueo cardíaco progresivo familiar
- Cutis laxa
- Displasia valvular mixomatosa LX asociado a gen FLNA
- Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
- Distrofia muscular Emery-Dreifuss
- Enfermedad de Danon
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II (Enfermedad de Pompe)
- Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol
- Fibrilación auricular familiar
- Fibrilación ventricular paroxística familiar
- Hemocromatosis hereditaria
- Hipercolesterolemia familiar
- Miocardiopatía dilatada
- Miocardiopatía restrictiva familiar
- Miocardiopatía hipertrófica
- Miopatía con inclusiones reductoras
- No compactación del ventrículo izquierdo
- Síndrome de arritmia cardiaca
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de QT largo
- Síndrome de Shprintzen-Goldberg
- Síndrome de tortuosidad arterial
- Sitosterolemia
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Trombofilia
- Válvula aórtica bicúspide familiar

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Cancer
DG Preventive
by Dreamgenics

Genes analizados: **88**

Enfermedades estudiadas: **35**

Muestra requerida: **sangre EDTA, saliva o exudado bucal**

Descripción

DG Preventive Cancer es un test genético preventivo que estudia genes relacionados con diferentes tipos de cáncer hereditario, por tanto, está especialmente indicado en personas en las que exista historial familiar de esta patología. Los tipos de cáncer estudiados son:

- Colorrectal
- Gástrico
- Ginecológico
- Próstata
- Renal
- Piel
- Retinoblastoma
- Tumores endocrinos
- Síndromes de predisposición a cáncer

¿Por qué realizarlo?

El cáncer es la segunda causa de muerte en el mundo. Los datos epidemiológicos demuestran la importancia de un diagnóstico precoz para la supervivencia del paciente. Así, el cáncer colorrectal y el cáncer de mama, por ejemplo, tienen supervivencias a cinco años del 14% y 24%, respectivamente, cuando se diagnostican en estadio IV, mientras que estas cifras se elevan hasta el 90% y 98%, respectivamente, cuando se diagnostican en estadio I. Además, hasta el 10% de los cánceres tienen un componente hereditario, por lo que la realización de un estudio genético preventivo puede ayudar a identificar personas con mutaciones en genes asociados al desarrollo de cáncer hereditario permitiendo implementar de manera precoz las medidas preventivas y de seguimiento necesarias.

Diseño del panel

Los genes incluidos en el test DG Preventive Cancer han sido seleccionados en base a criterios clínicos y científicos a partir de las recomendaciones de la ACMG y otras sociedades científicas, como la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

Listado de genes

- 88 genes asociados a cáncer hereditario

AIP	***BRCA2***	*DDB2*	*FH*	*MITF*	***NF2***	*POLH*	***RB1***	***SMAD4***	***TSC1***
AKT1	*BRIP1*	*DICER1*	*FLCN*	***MLH1***	*NTHL1*	*PRKAR1A*	***RET***	*SMARCA4*	***TSC2***
APC	*CDC73*	***ENG***	*GREM1*	*MLH3*	***PALB2***	*PRSS1*	*RPS20*	*SMARCB1*	*USF3*
ATM	*CDH1*	*EPCAM*	*HABP2*	***MSH2***	*PDGFRA*	*PTCH1*	*SDHA*	*SPINK1*	***VHL***
AXIN2	*CDK4*	*ERCC1*	*HOXB13*	*MSH3*	*PIK3CA*	*PTCH2*	***SDHAF2***	***STK11***	*XPA*
BAP1	*CDKN1B*	*ERCC2*	*KIT*	***MSH6***	*PMS1*	***PTEN***	***SDHB***	*SUFU*	*XPC*
BARD1	*CDKN2A*	*ERCC3*	***MAX***	***MUTYH***	***PMS2***	*RAD51*	***SDHC***	***TGFBR2***	***WT1***
BMPR1A	*CHEK2*	*ERCC4*	***MEN1***	*NBN*	*POLD1*	*RAD51C*	***SDHD***	***TMEM127***	
BRCA1	*CTR9*	*ERCC5*	*MET*	*NF1*	*POLE*	*RAD51D*	*SEC23B*	***TP53***	

*En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 35 tipos de cáncer hereditario

- Adenoma pituitario
- Cáncer colorrectal no polipósico familiar (Síndrome de Lynch)
- Cáncer de mama y ovario
- Cáncer de próstata
- Cáncer gástrico difuso hereditario
- Cáncer tiroideo no medular familiar
- Cáncer tiroideo medular familiar
- Carcinoma papilar hereditario de células renales
- Complejo de Carney
- Complejo esclerosis tuberosa
- Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
- Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula
- Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales
- Melanoma cutáneo maligno
- Neoplasia endocrina múltiple
- Neurofibromatosis
- Poliposis adenomatosa familiar
- Retinoblastoma
- Síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de emparejamientos erróneos
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Síndrome de Cowden
- Síndrome de Gorlin
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Síndrome de oligodontia y cáncer colorrectal
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome de poliposis juvenil
- Síndrome de poliposis mixta hereditaria
- Síndrome de predisposición tumoral asociado a gen BAP1
- Síndrome de predisposición a tumor rabdoide
- Síndrome de rotura de Nijmegen
- Síndrome de von Hippel-Lindau
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Tumor de Wilms
- Tumor estromal gastrointestinal familiar
- Xeroderma pigmentoso

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Essential
DG Preventive
by Dreamgenics

ACMG SF v3.2

Genes analizados: **81**

Enfermedades estudiadas: **37**

Muestra requerida: **sangre EDTA, saliva o exudado bucal**

Descripción

DG Preventive Essential es un test genético preventivo que analiza genes accionables para diferentes enfermedades de elevada incidencia, la mayoría de ellas enfermedades cardiovasculares y cáncer.

¿Por qué realizarlo?

Las enfermedades cardiovasculares y el cáncer son las dos primeras causas de muerte en todo el mundo. Se sabe que hasta el 10% de los cánceres tiene un componente genético hereditario y hasta el 30% de las muertes súbitas cardiacas son debidas a anomalías genéticas en genes responsables de la estructura del músculo cardíaco o del ritmo del corazón. La realización de un estudio genético preventivo puede ayudar a identificar personas con mutaciones en genes accionables que permita implementar de manera precoz las medidas preventivas y de seguimiento necesarias.

Diseño del panel

En el diseño del test DG Preventive Essential se han incluido los **81 genes accionables** cuyo estudio está recomendado por la ACMG en su **última actualización de Junio de 2023 (v.3.2).**

Listado de genes

» 81 genes accionables recomendados por el ACMG

ACTA2	***BRCA2***	***DSC2***	***HNF1A***	***MSH6***	***PALB2***	***RPE65***	***SMAD4***	***TP53***
ACTC1	***BTD***	***DSG2***	***KCNH2***	***MUTYH***	***PCSK9***	***RYR1***	***STK11***	***TPM1***
ACVRL1	***CACNA1S***	***DSP***	***KCNQ1***	***MYBPC3***	***PKP2***	***RYR2***	***TGFBR1***	***TRDN***
APC	***CALM1****	***ENG***	***LDLR***	***MYH11***	***PMS2***	***SCN5A***	***TGFBR2***	***TSC1***
APOB	***CALM2****	***FBN1***	***LMNA***	***MYH7***	***PRKAG2***	***SDHAF2***	***TMEM127***	***TSC2***
ATP7B	***CALM3****	***FLNC***	***MAX***	***MYL2***	***PTEN***	***SDHB***	***TMEM43***	***TTN***
BAG3	***CASQ2***	***GAA***	***MEN1***	***MYL3***	***RB1***	***SDHC***	***TNNC1***	***TTR***
BMPR1A	***COL3A1***	***GLA***	***MLH1***	***NF2***	***RBM20***	***SDHD***	***TNNI3***	***VHL***
BRCA1	***DES***	***HFE***	***MSH2***	***OTC***	***RET***	***SMAD3***	***TNNT2***	***WT1***

*Genes añadidos a la versión v3.2 en Junio de 2023.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 14 enfermedades cardiovasculares hereditarias

- Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina
- Aneurisma aórtico torácico familiar
- Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
- Hemocromatosis hereditaria
- Hipercolesterolemia familiar
- Miocardiopatía dilatada
- Miocardiopatía hipertrófica
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de QT largo
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria

» 15 tipos de cáncer hereditario

- Cáncer colorrectal no polipósico familiar (Síndrome de Lynch)
- Cáncer de mama y ovario
- Cáncer tiroideo medular familiar
- Complejo esclerosis tuberosa
- Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
- Neoplasia endocrina múltiple
- Neurofibromatosis
- Poliposis adenomatosa familiar
- Retinoblastoma
- Síndrome de PTEN
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome de poliposis juvenil
- Síndrome de Von Hippel- Lindau
- Tumor de Wilms

» 8 patologías adicionales accionables según la ACMG

- Deficiencia de biotinidasa
- Deficiencia de ornitina-transcarbamilasa
- Diabetes tipo MODY
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II (Enfermedad de Pompe)
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Wilson
- Hipertermia maligna
- Retinopatía

Dreamgenics®
NGS ANALYSIS EXPERTS
El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Premium
DG Preventive
by Dreamgenics

Genes analizados: **345**

Enfermedades estudiadas: **218**

Muestra requerida: **sangre EDTA, saliva o exudado bucal**

Descripción

DG Preventive Premium es un test genético preventivo que permite conocer el riesgo de presentar diferentes enfermedades hereditarias, entre las que se encuentran las enfermedades cardiovasculares y el cáncer, así como saber si se es portador de una enfermedad monogénica de herencia recesiva y su riesgo de transmisión a la descendencia.

¿Por qué realizarlo?

Las enfermedades cardiovasculares y el cáncer son las dos primeras causas de muerte en todo el mundo con un componente hereditario de hasta el 10% en cáncer y hasta el 30% en enfermedades cardiovasculares. La realización de un estudio genético preventivo puede ayudar a identificar personas con mutaciones en genes accionables que permita la implementación precoz de medidas terapéuticas y/o preventivas. Por su parte, el estudio de enfermedades monogénicas recesivas y ligadas al cromosoma X permite conocer el estatus de portador de estas patologías y obtener información sobre el riesgo de transmisión a su descendencia permitiendo una correcta planificación familiar.

Diseño del panel

En el diseño del test DG Preventive Premium se han seguido las recomendaciones de la ACMG, incluyendo los 81 genes accionables indicados, y otras sociedades científicas, como la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM), la American Heart Association (AHA), el *American College of Obstetricians and Gynecologists* (ACOG) y la Sociedad Española de Fertilidad (SEF).

Listado de genes

» 129 genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X

ABCA3	*ALPL*	*CAPN3*	*CPT2*	*ERCC2*	*GALT*	*HPS1*	*MVK*	*PMM2*	*SLC37A4*
ABCA4	*ANO10*	*CBS*	*CRB1*	*EVC2*	*GBA*	*HPS3*	*MYO7A*	*POLG*	*SLC6A8*
ABCC8	*AR*	*CC2D2A*	*CYP11A1*	*F8*	*GBE1*	*IDUA*	*NAGA*	*PRF1*	*SMPD1*
ABCD1	*ARSA*	*CCDC88C*	*CYP21A2*	*F9*	*GJB2*	*L1CAM*	*NEB*	*RARS2*	*SPG7*
ACADM	*ARX*	*CEP290*	*CYP27A1*	*FAH*	***GLA***	*LRP2*	*NPHS1*	*RNASEH2B*	*TF*
ACADVL	*ASL*	*CFTR*	*CYP27B1*	*FANCC*	*GNPTAB*	*MCCC2*	*NR0B1*	*RPGR*	*TMEM216*
ACAT1	*ASPA*	*CHRNE*	*DCLRE1C*	*FKRP*	*GNRHR*	*MCOLN1*	*OCA2*	*RS1*	*TMPRSS3*
AFF2	***ATP7B***	*CLCN1*	*DHCR7*	*FKTN*	*GRIP1*	*MCPH1*	***OTC***	*SAG*	*TNXB*
AGA	*BBS1*	*CLRN1*	*DHDDS*	*FMO3*	*HBA1*	*MEFV*	*OTOF*	*SCO2*	*TSHR*
AGXT	*BBS2*	*CNGB3*	*DLD*	*G6PC*	*HBA2*	*MID1*	*PAH*	*SERPINA1*	*TYR*
AHI1	*BCKDHB*	*COL4A3*	*DMD*	*G6PD*	*HBB*	*MLC1*	*PCDH15*	*SLC19A3*	*USH2A*
AIRE	*BLM*	*COL4A4*	*DYNC2H1*	***GAA***	*HEXA*	*MMACHC*	*PKHD1*	*SLC26A2*	*XPC*
ALDOB	***BTD***	*COL7A1*	*ELP1*	*GALNS*	*HGSNAT*	*MMUT*	*PLP1*	*SLC26A4*	

*En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de genes

» 124 genes asociados a enfermedades cardiovasculares hereditarias

ABCC9	*CACNB2*	***DSG2***	*FKTN*	*KCND3*	*LIPA*	*MYLK2*	*PRKG1*	*SMAD2*	***TNNT2***
ABCG5	***CALM1***	***DSP***	*FLNA*	*KCNE1*	***LMNA***	*MYOZ2*	*PSEN1*	***SMAD3***	***TPM1***
ABCG8	***CALM2***	*DTNA*	***FLNC***	*KCNE2*	*LOX*	*MYPN*	*RAF1*	***SMAD4***	***TRDN***
ACTA2	***CALM3***	*EFEMP2*	***GAA***	*KCNE3*	*MFAP5*	*NEXN*	***RBM20***	*SNTA1*	*TRPM4*
ACTC1	***CASQ2***	*ELN*	*GDF2*	***KCNH2***	*MIB1*	*NKX2-5*	***RYR2***	*TCAP*	***TTN***
ACTN2	*CAV3*	*EMD*	*GJA5*	*KCNJ2*	***MYBPC3***	*NOTCH1*	*SCN1B*	*TECRL*	***TTR***
ACVRL1	***COL3A1***	***ENG***	***GLA***	*KCNJ5*	***MYH11***	*NPPA*	*SCN2B*	*TGFB2*	*VCL*
AKAP9	*CRYAB*	*F2*	*GPD1L*	***KCNQ1***	*MYH6*	***PCSK9***	*SCN3B*	*TGFB3*	
ALPK3	*CSRP3*	*F5*	*HCN4*	*LAMA4*	***MYH7***	***PKP2***	*SCN4B*	***TGFBR1***	
ANK2	***DES***	*F9*	***HFE***	*LAMP2*	***MYL2***	*PLN*	***SCN5A***	***TGFBR2***	
APOB	*DMD*	***FBN1***	*JPH2*	*LDB3*	***MYL3***	*PPCS*	*SGCD*	***TMEM43***	
BAG3	*DPP6*	*FBN2*	*JUP*	***LDLR***	*MYL4*	*PRDM16*	*SKI*	***TNNC1***	
CACNA1C	***DSC2***	*FHL1*	*KCNA5*	*LDLRAP1*	*MYLK*	***PRKAG2***	*SLC2A10*	***TNNI3***	

» 88 genes asociados a cáncer hereditario

AIP	***BRCA2***	*DDB2*	*FH*	*MITF*	***NF2***	*POLH*	***RB1***	***SMAD4***	***TSC1***
AKT1	*BRIP1*	*DICER1*	*FLCN*	***MLH1***	*NTHL1*	*PRKAR1A*	***RET***	*SMARCA4*	***TSC2***
APC	*CDC73*	***ENG***	*GREM1*	*MLH3*	***PALB2***	*PRSS1*	*RPS20*	*SMARCB1*	*USF3*
ATM	*CDH1*	*EPCAM*	*HABP2*	***MSH2***	*PDGFRA*	*PTCH1*	*SDHA*	*SPINK1*	***VHL***
AXIN2	*CDK4*	*ERCC1*	*HOXB13*	*MSH3*	*PIK3CA*	*PTCH2*	***SDHAF2***	***STK11***	*XPA*
BAP1	*CDKN1B*	*ERCC2*	*KIT*	***MSH6***	*PMS1*	***PTEN***	***SDHB***	*SUFU*	*XPC*
BARD1	*CDKN2A*	*ERCC3*	***MAX***	***MUTYH***	***PMS2***	*RAD51*	***SDHC***	***TGFBR2***	***WT1***
BMPR1A	*CHEK2*	*ERCC4*	***MEN1***	*NBN*	*POLD1*	*RAD51C*	***SDHD***	***TMEM127***	
BRCA1	*CTR9*	*ERCC5*	*MET*	*NF1*	*POLE*	*RAD51D*	*SEC23B*	***TP53***	

» 4 genes accionables adicionales según la ACMG

CACNA1S	***HNF1A***	***RPE65***	***RYR1***

*En negrita se muestran los genes accionables según la ACMG.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 34 enfermedades cardiovasculares hereditarias

- Alteración estructural
- Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina
- Aneurisma aórtico torácico familiar
- Aracnodactilia contractural congénita
- Bloqueo cardíaco progresivo familiar
- Cutis laxa
- Displasia valvular mixomatosa LX asociado a gen FLNA
- Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho
- Distrofia muscular Emery-Dreifuss
- Enfermedad de Danon
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II (Enfermedad de Pompe)
- Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol
- Fibrilación auricular familiar
- Fibrilación ventricular paroxística familiar
- Hemocromatosis hereditaria
- Hipercolesterolemia familiar
- Miocardiopatía dilatada
- Miocardiopatía restrictiva familiar
- Miocardiopatía hipertrófica
- Miopatía con inclusiones reductoras
- No compactación del ventrículo izquierdo
- Síndrome de arritmia cardiaca
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de QT largo
- Síndrome de Shprintzen-Goldberg
- Síndrome de tortuosidad arterial
- Sitosterolemia
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Trombofilia
- Válvula aórtica bicúspide familiar

» 35 tipos de cáncer hereditario

- Adenoma pituitario
- Cáncer colorrectal no polipósico familiar (Síndrome de Lynch)
- Cáncer de mama y ovario
- Cáncer de próstata
- Cáncer gástrico difuso hereditario
- Cáncer tiroideo no medular familiar
- Cáncer tiroideo medular familiar
- Carcinoma papilar hereditario de células renales
- Complejo de Carney
- Complejo esclerosis tuberosa
- Feocromocitoma-paraganglioma hereditario
- Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula
- Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales
- Melanoma cutáneo maligno
- Neoplasia endocrina múltiple
- Neurofibromatosis
- Poliposis adenomatosa familiar
- Retinoblastoma
- Síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de emparejamientos erróneos
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé
- Síndrome de Cowden
- Síndrome de Gorlin
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Síndrome de oligodontia y cáncer colorrectal
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome de poliposis juvenil
- Síndrome de poliposis mixta hereditaria
- Síndrome de predisposición tumoral asociado a gen BAP1
- Síndrome de predisposición a tumor rabdoide
- Síndrome de rotura de Nijmegen
- Síndrome de von Hippel-Lindau
- Telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Tumor de Wilms
- Tumor estromal gastrointestinal familiar
- Xeroderma pigmentoso

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 149 enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X

- Acidemia metilmalónica - Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa
- Aciduria argininosuccínica
- Aciduria metilmalónica con homocistinuria tipo cblC
- Aciduria mevalónica
- Acondrogénesis tipo 1B
- Acromatopsia 3
- Adrenoleucodistrofia
- Albinismo oculocutáneo tipo 1A
- Albinismo oculocutáneo tipo 1B
- Albinismo oculocutáneo tipo 2
- Alfa-talasemia
- Amaurosis congénita de Leber
- Anemia de Fanconi C
- Anemia falciforme
- Aspartilglucosaminuria
- Ataxia espinocerebelosa 10
- Atransferrinemia
- Beta-talasemia
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- Deficiencia de beta-cetotiolasa (Aciduria alfa metil acetoacetil)
- Deficiencia del complejo mitocondrial IV, tipo nuclear 2
- Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 2
- Déficit de alfa-1 antitripsina
- Déficit de biotinidasa
- Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 2, infantil y neonatal
- Déficit de G6PD
- Déficit de lipoamida deshidrogenasa
- Déficit de ornitina transcarbamilasa
- Degeneración macular ligada al X
- Diabetes mellitus neonatal 3
- Disautonomía familiar
- Discapacidad intelectual FRAXE
- Displasia condroectodérmica (Síndrome de Ellis van Creveld)
- Displasia epifisaria múltiple tipo 4
- Distrés respiratorio crónico con deficiencia del metabolismo del surfactante 3
- Distrofia muscular congénita de Walker-Warburg
- Distrofia muscular de Becker
- Distrofia muscular de cinturas AR 1
- Distrofia muscular de Duchenne
- Distrofia muscular-distroglicanopatía tipo A5 y B5
- Distrofia torácica asfixiante (Síndromde de Jeune)
- Encefalopatía epiléptica infantil 1
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ia
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ib
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno Ic
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II (Enfermedad de Pompe)
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno IV
- Enfermedad de Canavan
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Gaucher tipo 1
- Enfermedad de Gaucher tipo 2
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
- Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo A y B
- Enfermedad de Oguchi 1
- Enfermedad de Schindler tipo 1 y 3
- Enfermedad de Stargardt 1
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Enfermedad de Wilson
- Epidermolisis bullosa distrófica
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Fiebre mediterránea familiar
- Galactosemia
- Hemofilia A
- Hemofilia B
- Hidrocefalia ligada al X
- Hidrocefalia no comunicante congénita
- Hiperoxaluria primaria tipo 1
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Hipofosfatasia
- Hipogonadismo hipogonadotropo
- Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6
- Hipoplasia suprarrenal congénita LX

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 149 enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X

- Hipotiroidismo
- Homocistinuria
- Insuficiencia suprarrenal hereditaria aislada por deficiencia de CYP11A1
- Intolerancia hereditaria a la fructosa
- Leucodistrofia metacromática
- Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales tipo 1
- Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar
- Microcefalia primaria autosómico recesiva tipo 1
- Miocardiopatía dilatada 1X
- Miopatía nemalínica tipo 2
- Miotonía de Thomsen
- Mucolipidosis tipo II alfa/beta
- Mucolipidosis tipo IV
- Mucopolisacaridosis Ih (Hurler)
- Mucopolisacaridosis Ih/s (Hurler-Scheie)
- Mucopolisacaridosis IIIC (Enfermedad de Sanfilippo C)
- Mucopolisacaridisosi tipo IVA
- Neuropatía auditiva/sordera
- Paraparesia espástica 2
- Paraparesia espástica 7
- Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
- Poliquistosis renal autosómica recesiva
- Raquitismo resistente a Vitamina D tipo 1a
- Retinosis pigmentaria 3
- Retinosis pigmentaria 47
- Retinosis pigmentaria 59
- Retinosis pigmentaria 74
- Retinosis pigmentaria LX, con infecciones sinorespiratorias, con o sin sordera
- Retinosquisis 1, LX
- Síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético 2
- Síndrome de Aicardi Goutieres 2
- Síndrome de Alport
- Síndrome de Bardet–Biedl 1
- Síndrome de Bardet–Biedl 2
- Síndrome de Bloom
- Síndrome de deficiencia de creatina cerebral 1
- Síndrome de Donnai-Barrow
- Síndrome de Ehlers–Danlos similar al tipo clásico 1
- Síndrome de Fraser
- Síndrome de Hermansky-Pudlak 1
- Síndrome de Hermansky-Pudlak 3
- Síndrome de hiper-IgD
- Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos
- Síndrome de Joubert 2
- Síndrome de Joubert 3
- Síndrome de Joubert 5
- Síndrome de Joubert 9
- Síndrome de Meckel 2
- Síndrome de Meckel 6
- Síndrome de Omenn (Inmunodeficiencia combinada grave)
- Síndrome de Pendred
- Síndrome de Smith–Lemli–Opitz
- Síndrome de Usher 1B
- Síndrome de Usher 1F
- Síndrome de Usher 2A
- Síndrome de Usher 3A
- Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
- Síndrome Opitz GBBB tipo I
- Síndromes de depleción del ADN mitocondrial 4A y 4B
- Síndromes miasténicos congénitos 4A
- Síndromes miasténicos congénitos 4B
- Sordera neurosensorial no sindrómica dominante 3A
- Sordera neurosensorial no sindrómica recesiva 1A
- Sordera no sindrómica autosómica recesiva 4
- Sordera no sindrómica autosómica recesiva 23
- Tirosinemia tipo I
- Trastorno congénito de la glicosilación 1a
- Trastorno congénito de la glicosilación 1bb
- Trastornos asociados a GBE1
- Tricotiodistrofia 1
- Trimetilaminuria
- Xantomatosis cerebrotendinosa
- Xeroderma pigmentoso C

Dreamgenics®
NGS ANALYSIS EXPERTS
El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Listado de enfermedades

» 8 patologías adicionales accionables según la ACMG

- Deficiencia de biotinidasa
- Deficiencia de ornitina-transcarbamilasa
- Diabetes tipo MODY
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno II (Enfermedad de Pompe)
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Wilson
- Hipertermia maligna
- Retinopatía

*Algunas enfermedades pueden clasificarse dentro de varios grupos si, por ejemplo, se trata de una enfermedad accionable recomendada por la ACMG y sigue un patrón de herencia recesiva.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta.
Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Contacto

- Tlf. general: +34 985 088 180
- Tlf. genética: +34 613 031 849
- Genética: genetica@dreamgenics.com
- Facturación: facturacion@dreamgenics.com

Referencias

1. Richards, S., Aziz, N., Bale, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med 17, 405–423 (2015).
2. Miller DT, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2022 Jul;24(7).
3. van Dijk EL, Auger H, Jaszczyszyn Y, Thermes C. Ten years of next-generation sequencing technology. Trends Genet. 2014;30:418-426.
4. Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. Nat Rev Cancer. 2016 Sep;16(9):599-612.
5. Orland, et al. Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death: Current State and Considerations. Current Genetic Medicine Reports 7.3;2019:145-152.
6. Wilde AAM, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7).
7. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). Las cifras del cáncer en España (2021).
8. Asesoramiento Genético en Cancer Familiar. Colección Oncovida 18 (SEOM).
9. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). El Cáncer Familiar y Hereditario.

El formato y el contenido de esta manual son propiedad de Dreamgenics, S.L. y no se pueden copiar ni utilizar sin el permiso de ésta. Dreamgenics, S.L. se reserva el derecho a realizar las modificaciones en el contenido de este manual que considere oportunas.
Para obtener la información más actualizada, por favor, visite www.dreamgenics.com.

Dreamgenics®

NGS ANALYSIS EXPERTS

Calle Finlandia, 2 1º
33010 – Oviedo (Asturias)
Tlf. 985 088 180 - 613 031 849
genetica@dreamgenics.com

G_01.14_22V1