

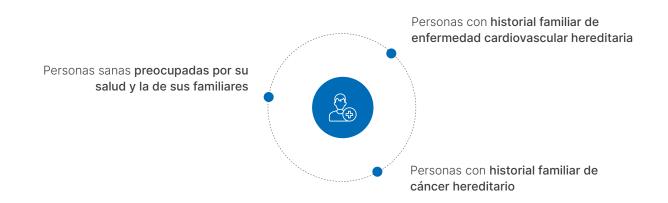
Las enfermedades cardiovasculares y el cáncer son las dos primeras causas de muerte en todo el mundo. Hasta un 15% de los cánceres y un 25% de las muertes súbitas cardíacas tienen un origen genético.

Conocer la predisposición a ciertas enfermedades de base hereditaria permite establecer estrategias preventivas o de detección en fases muy tempranas o incluso presintomáticas, lo que posibilita instaurar un tratamiento más eficaz.



DG Preventive Essential es un test que analiza los **81 genes accionables cuyo estudio está recomendado por la ACMG** y que están relacionados con 37 enfermedades de elevada incidencia, la mayoría de ellas enfermedades cardiovasculares y cáncer.

Perfiles de pacientes para realizar el estudio



Eur Heart J. 2022 Jun 6;43(22):2103-2115; Circulation. 2025 Feb 25;151(8):e41-e660; CA Cancer J Clin. 2023 Jan;73(1):17-48. Plazo de entrega de resultados: 25 días laborables.

Genes analizados agrupados por tipo de enfermedad y patología

| | Patología | Genes |
|------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------|
| Cáncer | Síndrome de Lynch | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 |
| | Poliposis adenomatosa familiar | APC |
| | Síndrome de poliposis juvenil | BMPR1A, SMAD4 |
| | Poliposis asociada a MUTYH | MUTYH |
| | Cáncer de mama y ovario hereditario | BRCA1, BRCA2, PALB2 |
| | Retinoblastoma | RB1 |
| | Neoplasia endocrina múltiple 1 | MEN1 |
| | Cáncer familiar tiroideo familiar/Neoplasia endocrina múltiple 2 | RET |
| | Feocromocitoma-paranganglioma hereditario | MAX, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 |
| | Síndrome de hamartoma PTEN | PTEN |
| | Síndrome de Peutz-Jeghers | STK11 |
| | Síndrome de von Hippel-Lindau | VHL |
| | Síndrome Li-Fraumeni | TP53 |
| | Tumor de Wilms | WT1 |
| | Complejo esclerosis tuberosa | TSC1, TSC2 |
| | Neurofibromatosis Tipo 2 | NF2 |
| Cardiovascular | Aortopatías | ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2 |
| | Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular | COL3A1 |
| | Síndrome de Brugada | SCN5A |
| | Síndrome de QT largo tipos 1 y 2 | KCNH2, KCNQ1 |
| | Síndrome de QT largo tipos 14-16 | CALM1, CALM2, CALM3 |
| | Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica | CASQ2, RYR2, TRDN |
| | Miocardiopatía arritmogénica | DSC2, DSG2, DSP, PKP2, TMEM43 |
| | Miocardiopatía dilatada | BAG3, DES, FLNC, LMNA, RBM20, TTN, TNNC1, TNNT2 |
| | Miocardiopatía hipertrófica | ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, TPM1,TNNI3 |
| | Hipercolesterolemia familiar | APOB, LDLR, PCSK9 |
| Errores innatos del metabolismo | Deficiencia de biotinidasa | BTD |
| | Enfermedad de Fabry | GLA |
| | Deficiencia de ornitina transcarbamilasa | OTC |
| | Enfermedad de almacenamiento del glicógeno II (Enfermedad de Pompe) | GAA |
| Otros | Hemocromatosis hereditaria | HFE |
| | Telangiectasia hemorrágica hereditaria | ACVRL1, ENG |
| | Diabetes del adulto de inicio juvenil | HNF1A |
| | Amaurosis congénita de Leber/Retinitis pigmentosa 20 | RPE65 |
| | Enfermedad de Wilson | ATP7B |
| | Hipertermia maligna | CACNA1S, RYR1 |
| | riiperterriia mailgra | CHOIVAIO, NINI |

^{*}En DG Preventive Essential se han incluido los 81 genes accionables cuyo estudio está recomendado por el American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) en su actualización de junio de 2023 (v3.2).

Más información

 $\, \, \& \, \, \, 985\ 088\ 180\ /\ 613\ 031\ 849$



AENOR

GESTIÓN
DE LA CALIDAD
ISO 9001



Número de Registro Sanitario C.2.5.6./6466.