

DG Preventive Premium

DG Preventive Premium es un test genético preventivo que **permite conocer el riesgo de presentar diferentes enfermedades hereditarias**, incluidas 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.

En su diseño se han seguido las recomendaciones de la ACMG y otras sociedades científicas, como la American Heart Association, la Sociedad Española de Oncología Médica, el American College of Obstetricians and Gynecologists y la Sociedad Española de Fertilidad.

DG Preventive Premium **analiza 340 genes relacionados con**



Estatus de portador de **143 enfermedades autosómicas recesivas** o ligadas al cromosoma X



Riesgo de desarrollar **34 enfermedades cardiovasculares**



Riesgo de desarrollar **35 tipos de cáncer hereditario**

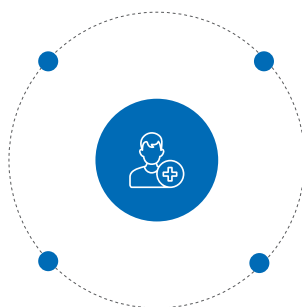
Perfiles de pacientes para realizar el estudio

Personas sanas **preocupadas por su salud y la de sus familiares**

Cualquier persona que desee conocer el **riesgo de transmitir a sus hijos una enfermedad genética**

Personas con **historial familiar de cáncer hereditario**

Personas con **historial familiar de enfermedad cardiovascular hereditaria**



Genes relacionados con enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al cromosoma X

Patología	Gen	Patología	Gen
Acidemia metilmalónica con homocistinuria	<i>MMACHC</i>	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	<i>NROB1</i>
Aciduria alfa-metilacetoacética	<i>ACAT1</i>	Hipotiroidismo	<i>TSHR</i>
Aciduria argininosuccínica	<i>ASL</i>	Homocistinuria	<i>CBS</i>
Aciduria metilmalónica	<i>MMUT</i>	Inmunodeficiencia combinada grave	<i>ADA</i>
Aciduria mevalónica	<i>MVK</i>	Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X	<i>IL2RG</i>
Acromatopsia	<i>CNGB3</i>	Insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1	<i>CYP11A1</i>
Adrenoleucodistrofia	<i>ABCD1</i>	Intolerancia a la fructosa	<i>ALDOB</i>
Albinismo oculocutáneo tipo IA y IB	<i>TYR</i>	Leucodistrofia metacromática	<i>ARSA</i>
Albinismo oculocutáneo tipo II	<i>OCA2</i>	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	<i>MLC1</i>
Alfa talasemia	<i>HBA1</i>	Linfhistiocitosis hemofagocítica familiar	<i>PRF1</i>
Alfa talasemia	<i>HBA2</i>	Microcefalia primaria	<i>MCPH1</i>
Amaurosis congénita de Leber 2/Retinitis pigmentosa 20	<i>RPE65</i>	Miopatía nemalínica	<i>NEB</i>
Amaurosis congénita de Leber 8/Retinitis pigmentosa 12	<i>CRB1</i>	Miotonía de Thomsen	<i>CLCN1</i>
Anemia de Fanconi grupo A	<i>FANCA</i>	Mucopolipidosis II alfa/beta/Mucopolipidosis III alfa/beta	<i>GNPTAB</i>
Anemia de Fanconi grupo C	<i>FANCC</i>	Mucopolipidosis tipo IV	<i>MCOLN1</i>
Aspartilglucosaminuria	<i>AGA</i>	Mucopolisacaridosis Ih (Síndrome de Hurler)	<i>IDUA</i>
Ataxia espinocerebelosa	<i>ANO10</i>	Mucopolisacaridosis tipo IIIa (San Filippo A)	<i>SGSH</i>
Beta talasemia	<i>HBB</i>	Mucopolisacaridosis tipo IIIb (San Filippo B)	<i>NAGLU</i>
Citrulinemia	<i>ASS1</i>	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (San Filippo C)	<i>HGSNAT</i>
Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa 2	<i>MCCC2</i>	Mucopolisacaridosis tipo IVa	<i>GALNS</i>
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	<i>ACADM</i>	Neuropatía auditiva	<i>OTOF</i>
Deficiencia de biotinidasa	<i>BTBD</i>	Paraparesia espástica 2	<i>PLP1</i>
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II hepática	<i>CPT2</i>	Paraparesia espástica 7	<i>SPG7</i>
Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	<i>OTC</i>	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	<i>AIRE</i>
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	<i>DLD</i>	Poliquistosis renal autosómica recesiva	<i>PKHD1</i>
Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X	<i>SLC6A8</i>	Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D	<i>CYP27B1</i>
Deficiencia del complejo IV mitocondrial	<i>SCO2</i>	Retinitis pigmentosa 3/Degeneración macular/Distrofia de conos y bastones 1	<i>RPGR</i>
Deficit de acil coA deshidrogenasa de cadena larga	<i>ACADVL</i>	Retinosis ligada al cromosoma X	<i>RS1</i>
Déficit de alfa-1 antitripsina	<i>SERPINA1</i>	Síndrome de Aicardi Goutieres	<i>RNASEH2B</i>
Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	<i>G6PD</i>	Síndrome de Alport 1	<i>COL4A5</i>
Diabetes del adulto de inicio juvenil	<i>HNF1A</i>	Síndrome de Alport 2	<i>COL4A3</i>
Diabetes mellitus neonatal permanente	<i>ABCC8</i>	Síndrome de Alport 2	<i>COL4A4</i>
Disautonomía familiar	<i>ELP1</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 1	<i>BBS1</i>
Discapacidad intelectual FRAXE	<i>AFF2</i>	Síndrome de Bardet-Biedl 2	<i>BBS2</i>
Displasia diastrófica	<i>SLC26A2</i>	Síndrome de Bloom	<i>BLM</i>
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 1	<i>CAPN3</i>	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial	<i>POLG</i>
Distrofia muscular de cinturas tipo C4	<i>FKTN</i>	Síndrome de disfunción del metabolismo de la tiamina	<i>SLC19A3</i>
Distrofia muscular de cinturas tipo C5	<i>FKRP</i>	Síndrome de Donnai-Barrow	<i>LRP2</i>
Distrofia muscular de Duchenne	<i>DMD</i>	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	<i>TNXB</i>
Encefalopatía epiléptica	<i>ARX</i>	Síndrome de Ellis-van Creveld	<i>EVC2</i>
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno Ia	<i>G6PC1</i>	Síndrome de Fraser	<i>GRIP1</i>
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno Ib	<i>SLC37A4</i>	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	<i>HPS1</i>
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno II (Enfermedad de Pompe)	<i>GAA</i>	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	<i>HPS3</i>
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno IV	<i>GBE1</i>	Síndrome de insensibilidad androgénica	<i>AR</i>
Enfermedad de Canavan	<i>ASPA</i>	Síndrome de Joubert 2	<i>TMEM216</i>
Enfermedad de Fabry	<i>GLA</i>	Síndrome de Joubert 3	<i>AHI1</i>
Enfermedad de Gaucher tipo I	<i>GBA</i>	Síndrome de Joubert 5/Síndrome de Meckel 4	<i>CEP290</i>
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	<i>BCKDHB</i>	Síndrome de Joubert 9/Síndrome de Meckel 6	<i>CC2D2A</i>
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A y B	<i>SMPD1</i>	Síndrome de Omenn	<i>DCLRE1C</i>
Enfermedad de Oguchi	<i>SAG</i>	Síndrome de Opitz GBBB	<i>MID1</i>
Enfermedad de Schindler	<i>NAGA</i>	Síndrome de Pendred	<i>SLC26A4</i>
Enfermedad de Stargardt 1	<i>ABCA4</i>	Síndrome de polidactilia y costillas cortas	<i>DYNC2H1</i>
Enfermedad de Tay -Sachs	<i>HEXA</i>	Síndrome de Rett	<i>MECP2</i>
Enfermedad de Wilson	<i>ATP7B</i>	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	<i>DHCR7</i>
Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3	<i>ABCA3</i>	Síndrome de Usher tipo IB	<i>MYO7A</i>
Epidermólisis bullosa distrófica	<i>COL7A1</i>	Síndrome de Usher tipo ID	<i>PCDH15</i>
Fenilcetonuria	<i>PAH</i>	Síndrome de Usher tipo IIA	<i>USH2A</i>
Fibrosis quística	<i>CFTR</i>	Síndrome de Usher tipo IIIA	<i>CLRN1</i>
Fiebre mediterránea familiar	<i>MEFV</i>	Síndrome miasténico	<i>CHRNE</i>
Galactosemia	<i>GALT</i>	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	<i>NPHS1</i>
Hemocromatosis	<i>HFE</i>	Sordera neurosensorial no sindrómica 1A	<i>GJB2</i>
Hemofilia A	<i>F8</i>	Sordera neurosensorial no sindrómica 8	<i>TMPRSS3</i>
Hemofilia B	<i>F9</i>	Tirosinemia tipo 1	<i>FAH</i>
Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	<i>L1CAM</i>	Transferrinemia	<i>TF</i>
Hidrocefalia congénita	<i>CCDC88C</i>	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	<i>PMM2</i>
Hiperoxaluria primaria tipo I	<i>AGXT</i>	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	<i>DHDDS</i>
Hiperoxaluria primaria tipo II	<i>GNRHR</i>	Tricodistrofia	<i>ERCC2</i>
Hiperplasia adrenal congénita	<i>CYP21A2</i>	Trimetilaminuria	<i>FMO3</i>
Hipertermia maligna 1	<i>RYR1</i>	Xantomatosis cerebrotendinosa	<i>CYP27A1</i>
Hipertermia maligna 5	<i>CACNA1S</i>	Xeroderma pigmentosa, grupo A	<i>XPA</i>
Hipofosfatasa infantil	<i>ALPL</i>	Xeroderma pigmentosa, grupo C	<i>XPC</i>
Hipoplasia pontocerebelar	<i>RARS2</i>		

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

Genes relacionados con cardiopatías hereditarias y cáncer hereditario

	Patología	Genes
Aortopatías	Aneurisma de aorta torácica familiar, Síndrome de tortuosidad arterial, Síndrome de Loeys-Dietz, Síndrome de Marfan, Aracnodactilia contractural congénita, Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular, Síndrome de Shprintzen-Goldberg, Cutis laxa	ACTA2 , COL3A1 , EFEMP2 , ELN , FBN1 , FBN2 , LOX , MFAP5 , MYH11 , MYLK , PRKG1 , SKI , SLC2A10 , SMAD2 , SMAD3 , TGFB2 , TGFB3 , TGFB1 , TGFB2
Canalopatías	Fibrilación auricular familiar, Fibrilación ventricular paroxismal familiar, Síndrome de Brugada, Síndrome de QT largo, Síndrome de QT corto, Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, Trastorno familiar de la conducción cardíaca	AKAP9 , ANK2 , CACNA1C , CACNB2 , CALM1 , CALM2 , CALM3 , CASQ2 , DPP6 , GJA5 , GPD1L , HCN4 , KCND3 , KCNE1 , KCNE2 , KCNE3 , KCNA5 , KCNJ2 , KCNJ5 , KCNH2 , KCNQ1 , LMNA , NPPA , RYR2 , SCN1B , SCN2B , SCN3B , SCN4B , SCN5A , SLC4A3 , SNTA1 , TBX5 , TECL , TRDN , TRPM4 , TTN
Miocardiopatías	Miocardiopatía dilatada, Miocardiopatía hipertrófica, Miocardiopatía arritmogénica, Miocardiopatía restrictiva, Miocardiopatía no compactada	ABCC9 , ACTC1 , ACTN2 , ALPK3 , BAG3 , CAV3 , CSRP3 , CRYAB , DES , DMD , DNTA , DSC2 , DSG2 , DSP , DTNA , FKTN , FLNC , JPH2 , JUP , LAMA4 , LDB3 , LMNA , MIB1 , MYBPC3 , MYH6 , MYH7 , MYL2 , MYL3 , MYLK2 , MYOZ2 , MYPN , NEXN , PLN , PKP2 , PPCS , PRDM16 , PRKAG2 , PSEN1 , RAF1 , RBM20 , SCN5A , SGCD , TCAP , TMEM43 , TPM1 , TTN , TTR , TNNC1 , TNNI2 , TNNI3 , VCL
Miocardiopatía metabólica	Enfermedad de Danon, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Pompe, Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	LAMP2 , GLA , GAA , TTR
Factores de riesgo	Hemocromatosis hereditaria, Hipercolesterolemia familiar, Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol, Enfermedad tromboembólica	ABCG5 , ABCG8 , APOB , F2 , F5 , F9 , HFE , LDLR , LDLRAP1 , LIPA , PCSK9
Otras patologías con afectación cardíaca	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción, Telangiectasia hemorrágica hereditaria, Displasia de válvula cardíaca, Distrofia muscular Emery-Dreifuss, Enfermedad de la válvula aórtica	ACVRL1 , EMD , ENG , FHL1 , FLNA , GDF2 , NKX2-5 , NOTCH1 , SMAD4

	Patología	Genes
Cáncer colorrectal	Síndrome de Lynch, Poliposis adenomatosa, Síndrome de poliposis serrada, Síndrome de poliposis juvenil	APC , BMPR1A , EPCAM , GREM1 , MLH1 , MLH3 , MSH2 , MSH3 , MSH6 , MUTYH , NTHL1 , PMS2 , POLD1 , POLE , RNF43 , RPS20 , SMAD4 , TGFB2
Cáncer gástrico	Adenocarcinoma de esófago, Cáncer gástrico difuso hereditario, Tumor estromal gastrointestinal familiar	CDH1 , KIT , MSR1 , PDGFRA
Cáncer de mama	Cáncer de mama y ovario hereditario	ATM , BARD1 , BRCA1 , BRCA2 , BRIP1 , PALB2 , RAD51 , RAD51C , RAD51D
Cáncer genitourinario	Cáncer de próstata hereditario, Carcinoma papilar de células renales familiar, Carcinoma de células renales, Leiomiomatosis y cáncer renal	FH , HNF1A , HNF1B , HOXB13 , MET , RNASEL
Cáncer de piel	Melanoma cutáneo	CDK4 , CDKN2A , MITF
Retinoblastoma	Retinoblastoma	RB1
Tumores neuroendocrinos	Neoplasia endocrina múltiple, Cáncer tiroideo no medular, Feocromocitoma-paraganglioma hereditario, Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula, Adenoma hipofisiario	AIP , CDC73 , CDKN1B , CDKN2A , MAX , MEN1 , NKX2-1 , RET , SDHA , SDHAF2 , SDHB , SDHC , SDHD , TMEM127
Síndromes de predisposición	Síndrome de Birt-Hogg-Dube, Síndrome de Cowden, Síndrome de Gorlin, Síndrome de hamartoma PTEN, Síndrome de Peutz-Jeghers, Síndrome de predisposición a tumor, Oligodoncia-síndrome de predisposición al cáncer, Síndrome de rotura de Nijmegen, Síndrome de von Hippel-Lindau, Síndrome Li-Fraumeni, Tumor de Wilms, Xeroderma pigmentosa, Complejo esclerosis tuberosa, Neurofibromatosis, Complejo de Carney	AKT1 , AXIN2 , BAP1 , CHEK2 , DDB2 , DICER1 , ERCC1 , ERCC2 , ERCC3 , ERCC4 , ERCC5 , FLCN , KIT , NBN , NF1 , NF2 , PDGFRA , PIK3CA , POLH , PRKAR1A , PTCH1 , PTEN , SEC23B , SMARCA4 , SMARCB1 , STK11 , TP53 , TSC1 , TSC2 , USF3 , VHL , WT1 , XPA , XPC

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

Más información

☎ 985 088 180 / 613 031 849
✉ genetica@dreamgenics.com

Número de Registro Sanitario C.2.5.6./6466.

www.dreamgenics.com

