

# 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 **33 enfermedades cardiovasculares**



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

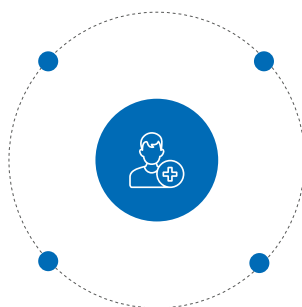
## Perfiles de pacientes para realizar el estudio

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>MLK</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>	Linfocitosis hemofagocítica familiar	<i>PRF1</i>
Alfa talasemia	<i>HBA2</i>	Microcefalia primaria	<i>MCPH1</i>
Amaurosis congénita de Leber 2/Retinitis pigmentosa 20	<b><i>RPE65</i></b>	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>	Mucopolidosis II alfa/beta/Mucopolidosis III alfa/beta	<i>GNPTAB</i>
Anemia de Fanconi grupo C	<i>FANCC</i>	Mucopolidosis tipo IV	<i>MCOLN1</i>
Aspartilglucosaminuria	<i>AGA</i>	Mucopolisacaridosis I <sub>h</sub> (Síndrome de Hurler)	<i>IDUA</i>
Ataxia espinocerebelosa	<i>ANO10</i>	Mucopolisacaridosis tipo III <sub>a</sub> (San Filippo A)	<i>SGSH</i>
Beta talasemia	<i>HBB</i>	Mucopolisacaridosis tipo III <sub>b</sub> (San Filippo B)	<i>NAGLU</i>
Citrulinemia	<i>ASS1</i>	Mucopolisacaridosis tipo III <sub>C</sub> (San Filippo C)	<i>HGSNAT</i>
Deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa 2	<i>MCCC2</i>	Mucopolisacaridosis tipo IV <sub>a</sub>	<i>GALNS</i>
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	<i>ACADM</i>	Neuropatía auditiva	<i>OTOF</i>
Deficiencia de biotinidasa	<b><i>BTBD</i></b>	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	<b><i>OTC</i></b>	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	<b><i>HNF1A</i></b>	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)	<b><i>GAA</i></b>	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	<b><i>GLA</i></b>	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	<b><i>ATP7B</i></b>	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	<b><i>HFE</i></b>	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	<b><i>RYR1</i></b>	Xantomatosis cerebrotendinosa	<i>CYP27A1</i>
Hipertermia maligna 5	<b><i>CACNA1S</i></b>	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
<b>Aortopatías</b>	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	<b>ACTA2</b> , <b>COL3A1</b> , <b>EFEMP2</b> , <b>ELN</b> , <b>FBN1</b> , <b>FBN2</b> , <b>LOX</b> , <b>MFAP5</b> , <b>MYH11</b> , <b>MYLK</b> , <b>PRKG1</b> , <b>SKI</b> , <b>SLC2A10</b> , <b>SMAD2</b> , <b>SMAD3</b> , <b>TGFB2</b> , <b>TGFB3</b> , <b>TGFBR1</b> , <b>TGFBR2</b>
<b>Canalopatías</b>	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	<b>AKAP9</b> , <b>ANK2</b> , <b>CACNA1C</b> , <b>CACNB2</b> , <b>CALM1</b> , <b>CALM2</b> , <b>CALM3</b> , <b>CASQ2</b> , <b>DPP6</b> , <b>GJA5</b> , <b>GPD1L</b> , <b>HCN4</b> , <b>KCND3</b> , <b>KCNE1</b> , <b>KCNE2</b> , <b>KCNE3</b> , <b>KCNA5</b> , <b>KCNJ2</b> , <b>KCNJ5</b> , <b>KCNH2</b> , <b>KCNQ1</b> , <b>LMNA</b> , <b>NPPA</b> , <b>RYR2</b> , <b>SCN1B</b> , <b>SCN2B</b> , <b>SCN3B</b> , <b>SCN4B</b> , <b>SCN5A</b> , <b>SLC4A3</b> , <b>SNTA1</b> , <b>TBX5</b> , <b>TECL</b> , <b>TRDN</b> , <b>TRPM4</b> , <b>TTN</b>
<b>Miocardiopatías</b>	Miocardiopatía dilatada, Miocardiopatía hipertrófica, Miocardiopatía arritmogénica, Miocardiopatía restrictiva, Miocardiopatía no compactada	<b>ABCC9</b> , <b>ACTC1</b> , <b>ACTN2</b> , <b>ALPK3</b> , <b>BAG3</b> , <b>CAV3</b> , <b>CSRP3</b> , <b>CRYAB</b> , <b>DES</b> , <b>DMD</b> , <b>DNTA</b> , <b>DSC2</b> , <b>DSG2</b> , <b>DSP</b> , <b>DTNA</b> , <b>FKTN</b> , <b>FLNC</b> , <b>JPH2</b> , <b>JUP</b> , <b>LAMA4</b> , <b>LDB3</b> , <b>LMNA</b> , <b>MIB1</b> , <b>MYBPC3</b> , <b>MYH6</b> , <b>MYH7</b> , <b>MYL2</b> , <b>MYL3</b> , <b>MYLK2</b> , <b>MYOZ2</b> , <b>MYPN</b> , <b>NEXN</b> , <b>PLN</b> , <b>PKP2</b> , <b>PPCS</b> , <b>PRDM16</b> , <b>PRKAG2</b> , <b>PSEN1</b> , <b>RAF1</b> , <b>RBM20</b> , <b>SCN5A</b> , <b>SGCD</b> , <b>TCAP</b> , <b>TMEM43</b> , <b>TPM1</b> , <b>TTN</b> , <b>TTR</b> , <b>TNNC1</b> , <b>TNNI2</b> , <b>TNNI3</b> , <b>VCL</b>
<b>Miocardiopatía metabólica</b>	Enfermedad de Danon, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Pompe, Amiloidosis hereditaria mediada por transtiretina	<b>LAMP2</b> , <b>GLA</b> , <b>GAA</b> , <b>TTR</b>
<b>Factores de riesgo</b>	Hemocromatosis hereditaria, Hipercolesterolemia familiar, Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol, Enfermedad tromboembólica	<b>ABCG5</b> , <b>ABCG8</b> , <b>APOB</b> , <b>F2</b> , <b>F5</b> , <b>F9</b> , <b>HFE</b> , <b>LDLR</b> , <b>LDLRAP1</b> , <b>LIPA</b> , <b>PCSK9</b>
<b>Otras patologías con afectación cardíaca</b>	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción, Telangiectasia hemorrágica hereditaria, Displasia de válvula cardíaca, Distrofia muscular Emery-Dreifuss, Enfermedad de la válvula aórtica	<b>ACVRL1</b> , <b>EMD</b> , <b>ENG</b> , <b>FHL1</b> , <b>FLNA</b> , <b>GDF2</b> , <b>NKX2-5</b> , <b>NOTCH1</b> , <b>SMAD4</b>

	Patología	Genes
<b>Cáncer colorrectal</b>	Síndrome de Lynch, Poliposis adenomatosa, Síndrome de poliposis serrada, Síndrome de poliposis juvenil	<b>APC</b> , <b>BMPR1A</b> , <b>EPCAM</b> , <b>GREM1</b> , <b>MLH1</b> , <b>MLH3</b> , <b>MSH2</b> , <b>MSH3</b> , <b>MSH6</b> , <b>MUTYH</b> , <b>NTHL1</b> , <b>PMS2</b> , <b>POLD1</b> , <b>POLE</b> , <b>RNF43</b> , <b>RPS20</b> , <b>SMAD4</b> , <b>TGFBR2</b>
<b>Cáncer gástrico</b>	Adenocarcinoma de esófago, Cáncer gástrico difuso hereditario, Tumor estromal gastrointestinal familiar	<b>CDH1</b> , <b>KIT</b> , <b>MSR1</b> , <b>PDGFRA</b>
<b>Cáncer de mama</b>	Cáncer de mama y ovario hereditario	<b>ATM</b> , <b>BARD1</b> , <b>BRCA1</b> , <b>BRCA2</b> , <b>BRIP1</b> , <b>PALB2</b> , <b>RAD51</b> , <b>RAD51C</b> , <b>RAD51D</b>
<b>Cáncer genitourinario</b>	Cáncer de próstata hereditario, Carcinoma papilar de células renales familiar, Carcinoma de células renales, Leiomiomatosis y cáncer renal	<b>FH</b> , <b>HNF1A</b> , <b>HNF1B</b> , <b>HOXB13</b> , <b>MET</b> , <b>RNASEL</b>
<b>Cáncer de piel</b>	Melanoma cutáneo	<b>CDK4</b> , <b>CDKN2A</b> , <b>MITF</b>
<b>Retinoblastoma</b>	Retinoblastoma	<b>RB1</b>
<b>Tumores neuroendocrinos</b>	Neoplasia endocrina múltiple, Cáncer tiroideo no medular, Feocromocitoma-paraganglioma hereditario, Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula, Adenoma hipofisiario	<b>AIP</b> , <b>CDC73</b> , <b>CDKN1B</b> , <b>CDKN2A</b> , <b>MAX</b> , <b>MEN1</b> , <b>NKX2-1</b> , <b>RET</b> , <b>SDHA</b> , <b>SDHAF2</b> , <b>SDHB</b> , <b>SDHC</b> , <b>SDHD</b> , <b>TMEM127</b>
<b>Síndromes de predisposición</b>	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	<b>AKT1</b> , <b>AXIN2</b> , <b>BAP1</b> , <b>CHEK2</b> , <b>DDB2</b> , <b>DICER1</b> , <b>ERCC1</b> , <b>ERCC2</b> , <b>ERCC3</b> , <b>ERCC4</b> , <b>ERCC5</b> , <b>FLCN</b> , <b>KIT</b> , <b>NBN</b> , <b>NF1</b> , <b>NF2</b> , <b>PDGFRA</b> , <b>PIK3CA</b> , <b>POLH</b> , <b>PRKAR1A</b> , <b>PTCH1</b> , <b>PTEN</b> , <b>SEC23B</b> , <b>SMARCA4</b> , <b>SMARCB1</b> , <b>STK11</b> , <b>TP53</b> , <b>TSC1</b> , <b>TSC2</b> , <b>USF3</b> , <b>VHL</b> , <b>WT1</b> , <b>XPA</b> , <b>XPC</b>

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

## Más información

☎ 985 088 180 / 613 031 849  
✉ [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com)

Número de Registro Sanitario C.2.5.6./6466.

[www.dreamgenics.com](http://www.dreamgenics.com)

