

GENÉTICA PREVENTIVA

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	MMACHC	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	NR0B1
Aciduria alfa-metilacetoadéctica	ACAT1	Hipotiroidismo	TSHR
Aciduria argininosuccínica	ASL	Homocistinuria	CBS
Aciduria metilmalónica	MMUT	Inmunodeficiencia combinada grave	ADA
Aciduria mevalónica	MVK	Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X	IL2RG
Acromatopsia	CNGB3	Insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1	CYP11A1
Adrenoleucodistrofia	ABCD1	Intolerancia a la fructosa	ALDOB
Albinismo oculocutáneo tipo IA y IB	TYR	Leucodistrofia metacromática	ARSA
Albinismo oculocutáneo tipo II	OCA2	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	MLC1
Alfa talasemia	HBA1	Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar	PRF1
Alfa talasemia	HBA2	Microcefalia primaria	MCPH1
Amaurosis congénita de Leber 2/Retinitis pigmentosa 20	RPE65	Miopatía nemalínica	NEB
Amaurosis congénita de Leber 8/Retinitis pigmentosa 12	CRB1	Miotonía de Thomsen	CLCN1
Anemia de Fanconi grupo A	FANCA	Mucolipidosis II alfa/beta/Mucolipidosis III alfa/beta	GNPTAB
Anemia de Fanconi grupo C	FANCC	Mucolipidoso tipo IV	MCOLN1
Aspartilglucosaminuria	AGA	Mucopolisacaridosis Ia (Síndrome de Hurler)	IDUA
Ataxia espinocerebelosa	ANO10	Mucopolisacaridosis tipo IIIa (San Filippo A)	SGSH
Beta talasemia	HBB	Mucopolisacaridosis tipo IIIb (San Filippo B)	NAGLU
Citrulinemia	ASS1	Mucopolisacaridosis tipo IIIC (San Filippo C)	HGSNAT
Deficiencia de 3-methylcrotonil CoA carboxilasa 2	MCCC2	Mucopolisacaridosis tipo IVa	GALNS
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	ACADM	Neuropatía auditiva	OTOF
Deficiencia de biotinidasa	BTD	Paraparesia espástica 2	PLP1
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II hepática	CPT2	Paraparesia espástica 7	SPG7
Deficiencia de ornitina transcarbamiloasa	OTC	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	AIRE
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	DLD	Poliquistosis renal autosómica recesiva	PKHD1
Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X	SLC6A8	Raquítismo hipocalcémico dependiente de vitamina D	CYP27B1
Deficiencia del complejo IV mitocondrial	SCO2	Retinitis pigmentosa 3/Degeneración macular/Distrofia de conos y bastones 1	RPGR
Deficit de acil coA deshidrogenasa de cadena larga	ACADVL	Retinosquisis ligada al cromosoma X	RS1
Déficit de alfa-1 antitripsina	SERPINA1	Síndrome de Alcardi Goutieres	RNASEH2B
Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	G6PD	Síndrome de Alport 1	COL4A5
Diabetes del adulto de inicio juvenil	HNF1A	Síndrome de Alport 2	COL4A3
Diabetes mellitus neonatal permanente	ABCC8	Síndrome de Alport 2	COL4A4
Disautonomía familiar	ELP1	Síndrome de Bardet-Biedl 1	BBS1
Discapacidad intelectual FRADE	AFF2	Síndrome de Bardet-Biedl 2	BBS2
Displasia diastrófica	SLC26A2	Síndrome de Bloom	BLM
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 1	CAPN3	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial	POLG
Distrofia muscular de cinturas tipo C4	FKTN	Síndrome de disfunción del metabolismo de la tiamina	SLC19A3
Distrofia muscular de cinturas tipo C5	FKRP	Síndrome de Donnai-Barrow	LRP2
Distrofia muscular de Duchenne	DMD	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	TNXB
Encefalopatía epiléptica	ARX	Síndrome de Ellis-van Creveld	EVC2
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno Ia	G6PC1	Síndrome de Fraser	GRIP1
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno Ib	SLC37A4	Síndrome de Hermansky-Pudlak 1	HPS1
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno II (Enfermedad de Pompe)	GAA	Síndrome de Hermansky-Pudlak 3	HPS3
Enfermedad de almacenamiento del glicógeno IV	GBE1	Síndrome de insensibilidad androgénica	AR
Enfermedad de Canavan	ASPA	Síndrome de Joubert 2	TMEM216
Enfermedad de Fabry	GLA	Síndrome de Joubert 3	AH1
Enfermedad de Gaucher tipo I	GBA	Síndrome de Joubert 5/Síndrome de Meckel 4	CEP290
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	BCKDHB	Síndrome de Joubert 9/Síndrome de Meckel 6	CC2D2A
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A y B	SMPD1	Síndrome de Omenn	DCLRE1C
Enfermedad de Oguchi	SAG	Síndrome de Opitz GBBB	MID1
Enfermedad de Schindler	NAGA	Síndrome de Pendred	SLC26A4
Enfermedad de Stargardt 1	ABC4	Síndrome de polidactilia y costillas cortas	DYNC2H1
Enfermedad de Tay -Sachs	HEXA	Síndrome de Rett	MECP2
Enfermedad de Wilson	ATP7B	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7
Enfermedad pulmonar intersticial por deficiencia de ABCA3	ABCA3	Síndrome de Usher tipo IB	MYO7A
Epidermolisis bullosa distrófica	COL7A1	Síndrome de Usher tipo ID	PCDH15
Fenilcetonuria	PAH	Síndrome de Usher tipo IIA	USH2A
Fibrosis quística	CFTR	Síndrome de Usher tipo IIIA	CLRN1
Fiebre mediterránea familiar	MEFV	Síndrome miasténico	CHRNE
Galactosemia	GALT	Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	NPHS1
Hemocromatosis	HFE	Sordura neurosensorial no sindrómica 1A	GJB2
Hemofilia A	F8	Sordura neurosensorial no sindrómica 8	TMPRSS3
Hemofilia B	F9	Tirosinemia tipo 1	FAH
Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	L1CAM	Transferrinemia	TF
Hidrocefalia congénita	CCDC88C	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	PMM2
Hiperoxaluria primaria tipo I	AGXT	Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1b	DHDDS
Hiperoxaluria primaria tipo II	GNRHR	Tricodiostrofia	ERCC2
Hiperplasia adrenal congénita	CYP21A2	Trimetilaminuria	FMO3
Hipertermia maligna 1	RYR1	Xantomatosis cerebrotendinosa	CYP27A1
Hipertermia maligna 5	CACNA1S	Xeroderma pigmentosa, grupo A	XPA
Hipofosfatemia infantil	ALPL	Xeroderma pigmentosa, grupo C	XPC
Hipoplásia pontocerebelar	RARS2		

*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 contractual 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, TGFBR1, TGFBR2
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 cardiaca	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, TECRL, TRDN, TPM4, 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, TNNT2, 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, TGFBR2
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 FH, HNF1A, HNF1B, HOXB13, MET, RNASEL células renales familiar, Carcinoma de células renales, Leiomiomatosis y cáncer renal	
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, PRKART1A, 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

