

CGC Genetics - Consultas de Genética Clínica con descuento exclusivo para familias asociadas

Los trastornos del espectro autista, déficit de atención, hiperactividad, trastornos del aprendizaje y discapacidad intelectual, son muy frecuentes, pero en muchas ocasiones no se dispone de un diagnóstico molecular que determina el origen de la patología.

La prueba genética considerada como primera línea diagnóstica para estas patologías es el **array CGH**. Esta prueba se realiza mediante un análisis de sangre y detecta todas las pérdidas y ganancias de ADN de un paciente.

En el caso de resultar negativo el array CGH, existe una prueba considerada como segunda línea diagnóstica que es la **secuenciación del exoma**. La secuenciación del exoma detecta las mutaciones puntuales en los genes.

CGC Genetics dispone de dos opciones para secuenciación del exoma con el fin de encuadrar mejor las necesidades individuales de los pacientes:

- WES: Analiza todo el exoma mediante la secuenciación de cerca de 20.000 genes; en este estudio es necesario estudiar al paciente y a sus progenitores.
- Exoma clínico: Analiza cerca de 5.000 genes clínicamente relevantes; sólo es necesario estudiar al paciente.



El exoma humano completo comprende más de 20.000 genes

Muchos pacientes disponen sólo de un diagnóstico clínico, no teniendo un diagnóstico molecular, por lo que se desconoce la causa que provoca la patología y, por tanto, su evolución, tratamiento más adecuado o si dicha patología se puede repetir en otro hijo en el futuro.

El diagnóstico precoz y un tratamiento eficaz temprano, hacen que el pronóstico mejore notablemente.

CGC Genetics dispone de consulta de consejo genético. Es importante realizar estas pruebas genéticas asesorado por un **médico genetista**, ya que va a orientar sobre qué prueba es la más adecuada realizar, cuáles son los posibles resultados esperados o qué heredabilidad existe.

