

Genetest

Genetest

Genetest es una spin-off del Instituto de Patología e Inmunología Molecular de la Universidad de Oporto (IPATIMUP), institución con la cual mantiene una estrecha colaboración en las áreas de investigación y desarrollo. Fue creada en 2004, y su estructura envuelve a PME Capital y el Grupo Lena, estando incubada en Biocodex-incubación de empresas de ciencias de la vida, S.A.

El primer laboratorio en la Península Ibérica en realizar un amplio panel de exámenes genéticos de cardiología

Genetest se dedica a la investigación de tests de susceptibilidad genética de enfermedades, y ha sido el primer laboratorio en la Península Ibérica en presentar un amplio panel de exámenes genéticos de cardiología que permiten diagnosticar una serie de patologías cardiovasculares con un componente genético asociado.

El único laboratorio en realizar exámenes genéticos a través de saliva

Genetest en colaboración con el IPATIMUP, ha desarrollado un método innovador para el diagnóstico genético de enfermedades cardiovasculares y de gastroenterología a través de saliva. La muestra se obtiene a través del raspado de células epiteliales bucales con el kit suministrado y a partir del cual es extraído el ADN para el análisis.

Los Laboratorios

Los laboratorios de Genetest en España se sitúa en el prestigioso Laboratorio de Análisis Clínicos CLIMESA en Madrid y en Portugal en las instalaciones del Instituto de Patología e Inmunología Molecular de la Universidad de Oporto (IPATIMUP).

El equipo de Genetest está constituido por técnicos especializados y doctorados en varias áreas científicas.

Dirección de envío de las muestras

Genetest / Climesa
Calle Serrano Jover, 6
28015 - Madrid

Contacto

Tel: 91 547 91 11
Fax: 91 542 76 02
e-mail: info@genetest.es

Genetest Oficina Administrativa

C/Santa Cruz de Marcenado, 34 Entr. Izda.
28015 Madrid
Tel: 91 154 16 08 / 09
Fax: 91 250 84 07
e-mail: info@genetest.es

Lista de Exámenes

Genetest presenta un panel de exámenes genéticos con enorme relevancia tanto en el diagnóstico como el pronóstico y aplicación terapéutica, en el ámbito de varias especialidades médicas.

Cardiología

Miocardiopatía hipertrófica

Detección de mutaciones en los genes MYH7, MYBPC3 y TNNT2

Miocardiopatía dilatada

Detección de mutaciones en los genes MYH7, LMNA/C y TNNT2

Displasia Arritmogénica Ventrículo Derecho

Detección de mutaciones en los genes DSP, PKP2, DSG2

Síndrome de Marfan

Detección de mutaciones en los genes FBN1, TGFBR1 y TGFBR2

Estenosis aórticasupra-valvular

Detección de mutaciones en el gen ELN

Síndrome de Brugada

Detección de mutaciones en los genes SCN5A

Síndrome QT-largo

Detección de mutaciones en los genes SCN5A, KCNQ1 y KCNH2

Síndrome QT-corto

Detección de mutaciones en los genes KCNQ1 y KCNH2

Hipercolesterolemia familiar

Detección de mutaciones en los genes LDLR, APOB y PCSK9

Trombosis, factor genético predisponente

Inhibidor del activador del plasminogénio 1 (PAI 1) - búsqueda de variante PAI1 4G;

Trombosis, factor genético predisponente

Metilenoetrahidrofolato reductasa búsqueda de variantes MTHFR 677T y MTHFR 1298C

Trombosis, factor genético predisponente

Búsqueda de Factor V de Leiden; Protrombina búsqueda de variante PT20210A)

Trombosis, factor genético predisponente

Protrombina búsqueda de variante PT20210A)

Casos posteriores

Estudio genético de familiares para alteraciones identificadas en casos index

Gastroenterología

Trombosis, factor genético predisponente

Detección de mutaciones en los genes MSH2, MLH1, MSH6

Cáncer Gástrico Hereditario de Tipo Difuso (HDGC)

Detección de mutaciones en el gen Caderina-E (CDH1)

Enfermedad Gástrica

Genotipado de los genes CagA, VacAs, VacAm del Helicobacter pylori

Cáncer Gástrico genotipado de polimorfismopró-inflamatorios

Genotipado de polimorfismos pro-inflamatorios

Enfermedad de Chron

Polimorfismos R702W, G908R y 1007fs del gen CARD15/NOD2

Enfermedad Celíaca

Genotipado de HLA

Ginecología

Cáncer del Cuello del Útero

Detección y genotipado de HPV

Neumología

Cáncer de Pulmón

Detección de mutaciones y amplificación del gen EGFR



Exámenes genéticos de Cardiología

Las enfermedades cardiovasculares, incluyendo los accidentes vasculares cerebrales, constituyen la principal causa de mortalidad y morbilidad en los países industrializados. En España cerca de 125.000 muertes al año y 42.000 en Portugal, son atribuidas a las enfermedades cardiovasculares. Recientemente se ha demostrado que muchas enfermedades cardiovasculares tienen una causa genética. La identificación de nuevos genes y de alteraciones genéticas asociadas a muchas de estas enfermedades ha permitido la elaboración de tests capaces de mejorar el diagnóstico, pronóstico y decisión terapéutica en algunos de estos enfermos. Genetest, en su sentido y misión de prestar mejores servicios de salud y en estrecha colaboración con la comunidad médica, invierte en el desarrollo de un conjunto de tests genéticos que permiten diagnosticar varias enfermedades en el área cardiovascular con especial enfoque a los casos de muerte súbita. La disponibilidad de estos tests genéticos constituye una herramienta preciosa para la comunidad médica que lucha con este tipo de patologías, al permitir una mayor precocidad y precisión de diagnóstico y optimización de la decisión terapéutica.

La muestra

El análisis para los exámenes genéticos cardiovasculares se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.



Miocardopatía hipertrófica

Resumen

La miocardopatía hipertrófica se caracteriza por un aumento del espesor de la pared del corazón. A nivel microscópico este aumento se acompaña de otras alteraciones estructurales que causan disminución de la función cardiaca. Los individuos con esta dolencia progresan hacia hipertrofia benigna asintomática o presentan un riesgo elevado de arritmia, parada cardiaca y muerte súbita. Se estima que la miocardopatía hipertrófica afecta a uno de cada 500 individuos y constituye la principal causa de muerte súbita en jóvenes adultos (menores de 35 años) y deportistas.

En la totalidad de los casos, el origen de la dolencia es genética, con transmisión autosómica dominante, lo que significa que el 50% de los descendientes del individuo afectado heredarán el gen mutado, hasta ahora no siempre era posible identificar la historia familiar positiva.

Importancia del examen genético

- mejorar el diagnóstico en situaciones de ambigüedad, como en individuos con engrosamiento ventricular izquierdo sutil, incluyendo atletas con hipertrofia ventricular y en pacientes con hipertensión sistémica, con sospecha de MCH.
- identificar potenciales portadores de la mutación;
- permitir evaluación ecográfica a los familiares de portadores de la mutación;
- diagnóstico precoz y preciso y prevención y tratamiento adecuado;
- consejo genético de individuos y familias afectadas;
- definición de estrategias de vigilancia de enfermos en un estado pre-clínico, es decir, aún sin hipertrofia.

El Colegio Americano de Cardiología y la Sociedad Europea de Cardiología recomiendan el diagnóstico genético como metodología de diagnóstico definitivo de esta enfermedad. En individuos con mutación identificada está recomendada la búsqueda de mutaciones en familiares de 1º grado aún sin manifestaciones clínicas. Se recomienda también la restricción de la práctica deportiva de alta competición en jóvenes con miocardopatía hipertrófica.

Genes estudiados

Los genes asociados son:

- MYH7 (cadena pesada de la β -miosina) (Proteína C de unión a la miosina) y TNNT2 (troponina T).

Importancia del diagnóstico genético en pediatría

El examen genético permitirá la identificación de niños con diagnóstico pre-clínico de MCH, justificando el esfuerzo para una estratificación de riesgo y posible restricción precoz de la práctica deportiva.

Indicaciones para el test

Después de la indicación médica

- Individuos con historia familiar de muerte súbita;
- Individuos con sospecha clínica o diagnóstico clínico de miocardopatía hipertrófica;
- Familiares en 1º grado de enfermos con diagnóstico genético de miocardopatía hipertrófica o con historia familiar de muerte súbita.

Metodología

El análisis se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.

Tiempo de respuesta

Análisis de mutaciones en el gen MYBPC3 6 semanas.

Análisis de mutaciones en los genes MYH7 y TNNT2 6 semanas.

Miocardiopatía dilatada

Resumen

La miocardiopatía dilatada (MCD) se caracteriza por un aumento de la cámara ventricular, provocando una disminución de la función y eficiencia cardíaca, provocada por alteraciones en los genes que codifican la estructura muscular del corazón. Afecta a cerca de 1 por cada 3000 individuos. La aparición de los síntomas (fallo cardíaco y arritmias) puede surgir indiferenciadamente, tanto en adultos como en jóvenes. Predomina la transmisión autonómica dominante, aunque puede también surgir de forma recesiva o ligada al cromosoma X. Las complicaciones originadas por la MCD son varias: arritmias, fibrilación ventricular y muerte súbita.

Importancia del examen genético

- identificar la causa de la enfermedad;
- diagnóstico precoz y preciso, prevención y tratamiento adecuado y asesoramiento genético de individuos y familias afectadas;
- permitir valoración ecográfica a los familiares de portadores de la mutación;
- consejo genético de individuos y familias afectadas;

Genes estudiados

LMN/A/C (lamina AC), MYH7 (cadena pesada de la β -miosina) y TNNT2 (troponina T)

Cerca del 35% de los casos cuyo origen de la disfunción es dilatación cardíaca es desconocida (MCD idiopática) son hereditarios. La probabilidad de que enfermos con MCD idiopática con historia familiar de MCD sean positivos para mutaciones en el gen LMNA/C es superior a los que no presentan historia familiar.

Indicaciones para el test

Después de la indicación médica

- Individuos con historia familiar de muerte súbita;
- Individuos con sospecha clínica o diagnóstico clínico de miocardiopatía dilatada
- Familiares en 1º grado de enfermos con diagnóstico genético de miocardiopatía dilatada

Metodología

El análisis se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.

Tiempo de respuesta

Análisis de mutaciones en el gen LMNA/C 6 semanas.

Análisis de mutaciones en los genes MYH7 y TNNT2 6 semanas.

Displasia Arritmogénica Ventricular Derecha

Resumen

La displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) es una miocardiopatía ventricular derecha, caracterizada por la infiltración de tejido adiposo del ventrículo derecho e fibrosis, que lleva a la disminución del espesor de la pared y dilatación de la cámara cardiaca. Afecta a cerca de 6 por cada 10.000 individuos, siendo más común en los jóvenes adultos sin antecedentes cardiovasculares. Los síntomas son variados como palpitaciones, arritmias, disnea y síncope. Es la principal causa de muerte súbita en jóvenes después de la miocardiopatía hipertrófica.

Genes estudiados

- PKP2 (placofina), DSP (desmoplaquina) y DSG2 (desmogleina)

Indicaciones para el test

Después de la indicación médica:

- individuos con arritmias ventriculares originadas del ventrículo derecho, especialmente jóvenes sin enfermedad cardiaca conocida
- Individuos con historia familiar de muerte súbita precoz;
- Familiares en 1º grado de enfermos con diagnóstico genético de DAVD.

Metodología

El análisis se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.

Tiempo de respuesta

Análisis de mutaciones en el gen PK-2 - 6 semanas.

Análisis de mutaciones en los genes DSP y DSG2 6 semanas.

Hipercolesterolemia familiar

Resumen

La hipercolesterolemia familiar es una enfermedad genética asociada a la deficiencia del metabolismo lipídico, especialmente al transporte y metabolismo del colesterol. Es una enfermedad con transmisión autosómica dominante, lo que significa que para un individuo portador de una mutación, pero que aún no presenta síntomas, la probabilidad de que sus descendientes hereden la misma mutación es del 50%. Su prevalencia se sitúa en 1 por cada 500 individuos. Como resultado, los individuos con esta enfermedad presentan niveles normalmente altos de colesterol en sangre. Estos individuos tienen un riesgo elevado de arterosclerosis, enfermedad coronaria y muerte prematura. La hipercolesterolemia familiar puede ser causada por mutaciones por lo menos en tres genes diferentes: LDLR, APOB y PCSK9. Las mutaciones en el gen LDLR son responsables de cerca del 85% de los casos y las mutaciones en los genes APOB y PCSK9 explican en conjunto cerca del 5% de los casos. En aproximadamente el 10% de los casos aún no ha sido identificado el gen responsable.

Genes estudiados

LDLR (receptor de las lipoproteínas de baja densidad), APOB (apopliproteína B) y PCSK9

Importancia del examen genético

El diagnóstico precoz es fundamental para la prevención primaria de esta enfermedad, toda vez que puede prevenir el proceso arteriosclerótico que comienza ya en el niño y existe terapia disponible sobre la forma de alteración del estilo de vida, mediante el uso de fármacos que hacen disminuir el nivel de colesterol (estatinas).

La aplicación de criterios clínicos (niveles lipídicos, historia familiar y presencia de xantomas) sin recurrir al diagnóstico genético lleva a un diagnóstico erróneo en cerca del 25% de los casos, por lo que el diagnóstico genético constituye una herramienta fundamental. El rastreo genético está recomendado por varias organizaciones internacionales como por ejemplo la Sociedad Europea de Arteriosclerosis.

Indicaciones para el test

Después de la indicación médica

- Individuos con sospecha clínica de hipercolesterolemia familiar.
- Familiares en 1º grado de enfermos con diagnóstico clínico o genético de hipercolesterolemia familiar;

Metodología

El análisis se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.

Tiempo de respuesta

Análisis de mutaciones en el gen LDLR 6 semanas.

Análisis de mutaciones en los genes APOB y PCSK9 6 semanas.

Síndrome de Brugada

Resumen

El síndrome de Brugada es la causa más común de muerte súbita (12% de los casos) en individuos sin alteraciones cardíacas estructurales. Los enfermos con este síndrome tienen arritmias ventriculares que originan alteraciones electrocardiográficas típicas. Sin un tratamiento estas condiciones pueden originar síncope, mareos, dificultades para respirar y muerte súbita. Los síntomas generalmente aparecen en la edad adulta, siendo que los casos de muerte súbita aparecen sobre los 40 años de edad. La transmisión a la descendencia es autonómica dominante, lo que significa que para un individuo portador de una mutación aunque no haya presentado síntomas, la probabilidad de que sus descendientes hereden la misma mutación es del 50%. Su prevalencia se sitúa en 1 por cada 500 individuos.

Situación de riesgo

- historia previa de síncope de origen indeterminada, fibrilación ventricular de origen indeterminada.

Genes estudiados

SCN5A (sub-unidad α del canal de sodio).

Importancia de examen genético

El diagnóstico genético es fundamental para el diagnóstico y consejo genético. Toda vez que la implantación de un cardio-desfibrilador es la forma de terapia más eficaz y los fármacos anti-arrítmicos no protegen contra la muerte súbita, es fundamental que el diagnóstico se realice precozmente y con precisión.

Indicaciones para el test

Con indicación médica:

- Individuos con sospecha clínica o diagnóstico clínico de síndrome de Brugada;
- Familiares en 1º grado de enfermos con diagnóstico genético de síndrome de Brugada.

Metodología

El análisis se realiza a partir de sangre periférica (5 ml), recogida en tubo plástico con EDTA, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 72 horas. La muestra puede igualmente ser obtenida mediante raspado de células epiteliales bucales, recogida en el tubo plástico incluido en el kit, que debe llegar al laboratorio en un plazo máximo de 1 semana.

Tiempo de respuesta

Análisis de mutaciones en el gen SCN5A 8 semanas.