

CarrierSafe®

Panel de portadores de enfermedades genéticas





CarrierSafe®



¿Qué es?

El Laboratorio Cerba Internacional presenta su nuevo panel de portadores **CarrierSafe®** para el cribado de enfermedades con herencia autosómica recesiva y ligadas al cromosoma X.

CarrierSafe® es interesante para parejas con idea de formar una familia o para donantes y receptores de gametos.

Una persona portadora puede ser sana y no ser consciente de que en su genoma lleva variantes patogénicas. Estas pueden derivar en una enfermedad genética recesiva en su descendencia si su pareja también es portadora de variantes patogénicas en el mismo gen.

Se estima que cada persona es portadora de hasta 7 variantes patogénicas que pueden derivar en una enfermedad genética grave en la descendencia (Bell et al, 2011).



CarrierSafe®

Proceso



Tu médico te prescribe
CarrierSafe®.



Extracción de 3mL
de sangre EDTA.



Recepción de la
muestra en nuestro
laboratorio.



Envío del informe en
15 días laborables.



Tu médico te explicará
los resultados.





Nuestro objetivo

Detectar portadores de variantes genéticas causantes de enfermedades recesivas o ligadas al cromosoma X.

Determinar la probabilidad de que la descendencia esté afectada o sea portadora.



* Riesgos obtenidos de una base de datos específica.

ENFERMEDAD 1

PRUEBAS REALIZADAS

para determinar la fiabilidad

Índices de detección de SNV, inserciones/deleciones y CNV (N=94)

CONDICIÓN	MEDIA ANALÍTICA	RESULTADO
SNV E INSERCIÓNES/ DELECIÓNES*	Precisión	99,50%
	Sensibilidad	100%
	Especificidad	99,50%
CNV**	Precisión	99,46%

*0 falsos negativos (FN), 55 falsos positivos (FP), 10.912 verdaderos negativos (VN), 212 verdaderos positivos (VP).

** 0 FN, 3 FP, 552 VN, 7 VP.

Índices de detección de portadores positivos de SNV, inserciones/ deleciones y CNVs

CONDICIÓN	MEDIA ANALÍTICA	RESULTADO
SNV (N=57)	Sensibilidad	99,65%
	Especificidad	99,99%
INSERCIÓNES/ DELECIÓNES	Sensibilidad 1-5 pb (N=53)	87,90%
	Sensibilidad 6-10pb (N=13)	100%
	Sensibilidad >10 pb (N=3)	100%
CNV (N=25)	Concordancia	100%



3 OPCIONES DE CarrierSafe®



STANDARD



PLUS

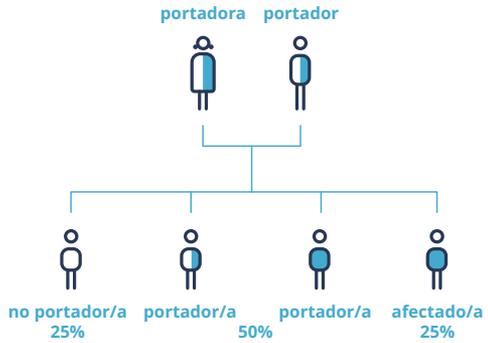
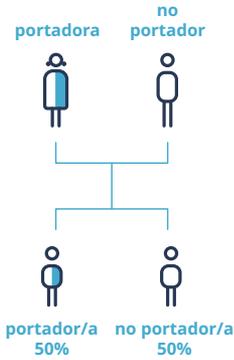


ADVANCED

	STANDARD	PLUS	ADVANCED
METODOLOGÍA	MLPA, análisis fragmentos y secuenciación Sanger	Ion AmpliSeq™	Ion AmpliSeq™
ENFERMEDADES	7	45	418
GENES / VARIANTES	8	45/>8400	420/>38000
COBERTURA	no aplica	99'94% in silico y de CDS+25 pb para 420 genes >200X (mínimo 25-30 lecturas por región)	
PRUEBAS COMPLEMENTARIAS	no aplica	X Frágil y Talasemias	

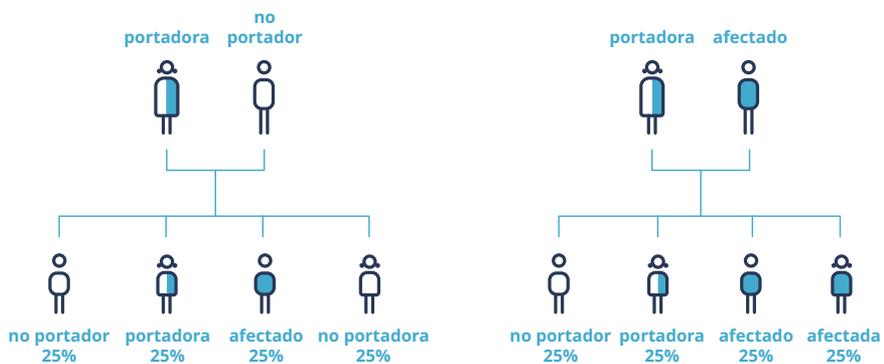
Resultados de herencia

> En enfermedad **autosómica recesiva**





> En enfermedad **ligada al cromosoma X**



CarrierSafe®

¿Qué incluye el informe?

1

Listado de variantes patogénicas o probablemente patogénicas detectadas en cada individuo.

2

Riesgo relativo asociado y la probabilidad de tener descendencia con la enfermedad.

3

Descripción de la variante detectada, de la enfermedad asociada así como breves indicaciones sobre pronóstico y tratamiento.

4

Patrón de herencia.



Consulta el
modelo de informe
escaneando
este QR





nuestro día a día en base a 4 valores:

1 Innovación

Buscamos la mejora e innovación constante de nuestros procesos y nuestros equipos. Contamos con una infraestructura técnica que nos apoya en el día a día de nuestros análisis para garantizar la fiabilidad de nuestros procesos y nuestros resultados.

2 Fiabilidad

La credibilidad de un laboratorio se basa en la fiabilidad de los resultados que emite, por eso trabajamos en todo momento por garantizar el correcto funcionamiento de nuestros procesos internos.

3 Potencial Humano

Creemos en el potencial de las personas y su capacidad de mejora. Por ello, en Cerba Internacional trabajamos para potenciar el talento de nuestros empleados en base a un plan de igualdad que garantice su integridad en el desempeño de sus actividades.

4 Confidencialidad

Garantizamos el secreto de los resultados de nuestros análisis y pruebas. Para nosotros es imprescindible poder garantizar la privacidad de nuestros resultados, manteniendo en todo momento el rigor por la protección de los datos que manipulamos.



laboratoriosdoctorgrasa



Laboratorios Doctor Grasa

Contacto de Atención al Paciente

C. Francisco Vitoria 5, local 50008 Zaragoza

976 21 80 49

pacientes@doctorgrasa.com

www.doctorgrasa.com
