

PRIORITY: Cribado genético neonatal

Esta prueba permite analizar, en un solo ensayo, **191 genes asociados a 100 enfermedades metabólicas y otras condiciones genéticas diversas**, con solo una gota de sangre del talón del bebé o directamente en sangre de cordón recogida durante el parto.

Estos trastornos han sido seleccionados por su prevalencia en la población y su posibilidad de tratamiento eficaz según recomendaciones del *American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group*.

El estudio se puede realizar en cualquier momento, no es necesario esperar 48 horas como ocurre con la prueba bioquímica de cribado nacional (en sangre de talón) y no existen falsos positivos, por lo que no hay que tomar una segunda muestra.

Todas las enfermedades estudiadas son **tratables** y el estudio cumple con las recomendaciones del grupo experto en cribado neonatal de la Asociación Americana de Genética Humana.

¿QUE INCLUYE LA PRUEBA PRIORITY?

La prueba incluye, además del estudio genético, el **servicio de asesoramiento genético** PRE y POST test, realizado por especialistas:

- **Asesoramiento pre test:** se atiende a los padres antes de realizar la prueba y se les informa ampliamente de sus características respondiendo a todas sus dudas.
- **Asesoramiento post test:** para explicar los resultados del análisis.

En el caso de identificación de una alteración genética asociada a una determinada patología se propondrá un programa de seguimiento específico, llevado a cabo inmediatamente por parte de profesionales expertos en la patología detectada.

Si fuera necesario, el paciente puede solicitar consultas de asesoramiento genético adicionales, sin coste, ya que nuestro principal deseo es asegurar el acompañamiento-asesoramiento en todo el proceso y, muy importante, aportar soluciones para el neonato y su familia en caso necesario.

COSTE Y PLAZOS

CÓDIGO HD	Estudio Genético	TAT (hábiles)	PVP	TIPO DE MUESTRA
HDG700127	PRIORITY , cribado genético neonatal	15 días	985 €	sangre EDTA bebé (cordón o talón) / muestra padres (hisopo bucal)

¿A QUIÉN PEDIR EL ESTUDIO GENÉTICO?

Puede contratar el servicio por los siguientes medios:

- En el mostrador del laboratorio del Hospital Quironsalud donde se atiende habitualmente;
- A su Matrona;
- Enviando un email a geneticaqs@quironsalud.es

¿COMO RECIBIRÉ LOS RESULTADOS?

- Los resultados los recibirá directamente en la consulta post test con el especialista, quien le explicará el estudio en detalle y responderá a todas sus dudas.

¿QUE ENFERMEDADES SE ESTUDIAN EN LA PRUEBA?

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos: Fenilcetonuria, Enfermedad de la orina jarabe de arce, Acidemia argininosuccinica, Citrulinemia tipo I, Deficiencia de citrina, Deficiencia de Arginasa, Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I, Deficiencia de N-acetilglutamato sintetasa, Deficiencia de ornitina transcarbamilasa, Tipo de tirosinemia I , Tirosinemia tipo II, Tirosinemia tipo III, Deficiencia de tetrahidrobiopterina, Homocistinuria, Hipermetioninemia, Hiperornitinemia, hiperamoniemia, síndrome de homocitrulinuria, Atrofia girada de la coroides y la retina con o sin ornitinemia, Hipermetioninemia no cetótica, Histidinemia y Hipervalinemia.

Trastornos del metabolismo de los carbohidratos: Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, Intolerancia hereditaria a la fructosa y Galactosemia.

Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos o acidemias orgánicas: Acidemia propionica, Acidemia isovalérica, Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, Acidemia glutárica tipo I, Deficiencia de BetaKetothiolase, Deficiencia de carboxilasa múltiple, Acidemia metilmalónica, Acidemia metilmalónica combinada y homocistinuria, Aciduria malónica y metilmalónica combinada, Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa, Aciduria 3-metilglutacónica, Deficiencia de 2- metil-3-hidroxi-butiril-CoA deshidrogenasa y Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa.

Trastornos del metabolismo de la creatina: Síndromes de deficiencia de creatina.

Trastorno del metabolismo del cobre: Enfermedad de Wilson y Enfermedad de Menkes.

Trastornos del metabolismo lipídico: Hipercolesterolemia familiar, Hipertrigliceridemia y Sitosterolemia.

Enfermedades de almacenamiento lisosomal: Enfermedad de fabry, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo Ia, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (enfermedad de Pompe), Mucopolisacaridosis tipo I, Mucopolisacaridosis tipo II, Mucopolisacaridosis tipo IV, Mucopolisacaridosis tipo VI, Enfermedad de Krabbe y Enfermedad de Niemann-Pick.

Trastornos asociados con la oxidación de ácidos grasos: Acidemia glutárica tipo II, Deficiencia sistémica de carnitina primaria, Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de proteína trifuncional Subunidad alfa, Deficiencia de proteína trifuncional Subunidad beta, Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga, Carnitina palmitoiltransferasa II Deficiencia, Carnitina palmitoiltransferasa 1A Deficiencia, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta, Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa, Encefalopatía Metilmalónica, Carnitina-acilcarnitina Deficiencia de translocasa, Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa, Deficiencia de isobutil-CoA deshidrogenasa, Deficiencia de 3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media y Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa.

Inmunodeficiencias primarias: Inmunodeficiencia combinada severa, Ataxia-Telangiectasia, Síndrome de rotura de Nijmegen, Hipoplasia pelo cartílago, Agammaglobulinemia ligada al X, Linfocitopenia hemofagocítica familiar, Síndrome Hiper IgE Autosómico Dominante, Síndrome de Wiskott-Aldrich, Síndrome de hiper IgM, Síndrome de Chediak-Higashi, Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2, Síndrome de Griscelli tipo 2, Enfermedad linfoproliferativa ligada al X y Deficiencia de alfa 1 antitripsina.

Trastornos peroxisomales: Síndrome de Zellweger, Hiperoxaluria primaria tipo 1, Enfermedad de Refsum infantil, Adrenoleucodistrofia, Hiperoxaluria primaria tipo 2, Déficit de Acil coA oxidasa peroxisomal, Deficiencia de proteína-D bifuncional Condrosarcoma puntata rizomérica, tipo 2 y Acatasemia.

Otros trastornos genéticos: Hipertermia maligna, Fibrosis quística, Síndrome de Dravet (epilepsia mioclónica grave de la infancia), Poliquistosis renal, Enfermedad de Canavan, Síndrome de Hartnup, Síndrome de Lesch-Nyhan, Complejo de esclerosis tuberosa, Pérdida de audición no sindrómica y sordera.