

# TamizMas<sup>®</sup>

Salud Metabólica y Genómica Integral

Partners  
Médicos



Estudios moleculares  
y genómicos



## TamizMas<sup>®</sup>

Padres Portadores





### TamizMas Padres Portadores

TamizMas Padres Portadores es un panel genético avanzado diseñado para identificar variantes en hasta 436 genes asociados a enfermedades de herencia autosómica recesiva y ligada al cromosoma X. Este análisis cubre riesgos genéticos comunes y raros, siendo aplicable a personas de todos los orígenes étnicos.

#### Objetivo del Estudio:

La prueba permite a las parejas comprender mejor su riesgo de transmitir enfermedades genéticas a sus hijos. Si ambos miembros de la pareja son portadores de una variante en el mismo gen recesivo, cada embarazo tiene un 25% de probabilidad de que el niño herede la condición genética.

#### Beneficios:

1. Facilita la toma de decisiones informadas en la planificación familiar.
2. Prepara a los futuros padres para el nacimiento de un niño con una condición genética, si fuera el caso.
3. Ayuda a identificar a otros miembros de la familia que podrían estar en riesgo.

#### Especialidades médicas de interés:

- **Genética Médica:** Para asesoramiento y diagnóstico genético en familias con antecedentes de enfermedades hereditarias.
- **Ginecología y Obstetricia:** Ayuda en la planificación familiar y evaluación de riesgos genéticos en parejas que desean concebir.
- **Pediatría:** Apoyo en la detección temprana de enfermedades genéticas en recién nacidos y niños.
- **Medicina Interna:** Evaluación de riesgos en adultos que desean conocer su predisposición a ciertas enfermedades hereditarias y su estado de portador.
- **Reproducción Asistida:** Para ayudar a seleccionar tratamientos en parejas con historial de enfermedades genéticas o dificultades para concebir debido a factores hereditarios.

#### Detalles del Estudio:

- **Muestra Requerida:** 5 ml de sangre total con EDTA (tubo de tapa lila).
- **Tiempo de Entrega:** 30 días.



### **Tipos de herencia analizados:**

#### **1. Herencia autosómica recesiva:**

- En la herencia autosómica recesiva, cada persona posee dos copias de cada gen: una heredada de la madre y otra del padre. Para que una enfermedad autosómica recesiva se manifieste, es necesario heredar dos copias de una variante genética específica (una de cada progenitor).
- Las personas que tienen una sola copia de la variante en un gen son consideradas portadoras, generalmente sin síntomas. Sin embargo, si ambos padres son portadores de una variante en el mismo gen, existe una probabilidad del 25% en cada embarazo de que el hijo herede ambas variantes y desarrolle la enfermedad.
- Ejemplos de enfermedades autosómicas recesivas incluyen fibrosis quística, anemia de células falciformes y fenilcetonuria.

#### **2. Herencia ligada al cromosoma X:**

- Las enfermedades ligadas al cromosoma X se encuentran en el cromosoma sexual X. Dado que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, una sola copia de una variante en el cromosoma X puede causar la enfermedad en hombres, ya que no poseen otra copia de respaldo del gen en el cromosoma Y.
- Las mujeres, con dos cromosomas X, suelen ser portadoras sin síntomas cuando presentan una sola copia de una variante. Sin embargo, tienen una probabilidad del 50% de transmitir esta variante a sus hijos en cada embarazo.
- Si una mujer portadora tiene un hijo varón que hereda la variante, él manifestará la enfermedad. En cambio, las hijas portadoras heredan la variante, pero generalmente no presentan síntomas. No existe transmisión de enfermedades ligadas al cromosoma X de padre a hijo varón, ya que los padres transmiten el cromosoma Y a sus hijos varones.
- Ejemplos de enfermedades ligadas al cromosoma X incluyen el síndrome de X frágil, la distrofia muscular de Duchenne y algunas formas de hemofilia.

# TamizMas®

Salud Metabólica y Genómica Integral

Transformando vidas, protegiendo generaciones.



## Visítanos

### TamizMas Centro de Operaciones

Calle 39 No. 359 C

entre Calle 30 y Prol. Paseo Montejo

Col. Emiliano Zapata Norte C.P. 97129

Mérida, Yucatán.

## Contáctanos

### Lic. Oscar R. Martínez Magaña

Comercialización

Celular/Whatsapp.: 99 93 31 14 59

Tel. 800 008 26 40 Ext. 104

oscarmartinez@tamizalo.com

[www.tamizmas.com](http://www.tamizmas.com)

  /TamizMas