



# **Asesoramiento Genético**

*Catálogo para  
especialistas sanitarios*



## Queremos ayudarle

Desde **CONGEN** le ofrecemos asesoramiento genético y le proporcionamos las herramientas necesarias para que use la genética en su práctica clínica.



## **Sobre nosotros**

Somos una empresa de **asesoramiento genético** cuyo principal objetivo es el de incluir la genética en cualquier ámbito sanitario.

Contamos con genetistas expertos en todas las **especialidades clínicas** y asesoramos a profesionales sanitarios que deseen implementar la genética en su práctica clínica.



## **Fiabilidad**

Trabajamos con **laboratorios acreditados** en Europa y América siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Medicina Genética (ACMG) y del Consejo Europeo de Medicina Genómica (EBMG) para proporcionar una información veraz, fiable y útil.

## **Equipo**

Compuesto por **especialistas en genética** con una amplia formación que abarca desde másteres específicos hasta doctorados incluyendo otros cursos acreditados.

Nos actualizamos continuamente y pertenecemos a sociedades nacionales e internacionales para conocer los últimos avances y novedades en el campo de la genética.



## **Servicios**

Nuestro **servicio integrado** comprende el estudio de casos clínicos de difícil diagnóstico incluyendo orientación al profesional sobre el test genético más adecuado en cada caso, asesoramiento e interpretación de los informes genéticos así como actualización periódica de los resultados.

## **Flexibilidad**

Nos **adaptamos** a cada especialista ayudándole a implementar la genética en su práctica clínica, a través de consultas telefónicas, videollamadas o integración en unidades clínicas.

Asesoramos directamente a especialistas o pacientes dependiendo de las necesidades de cada caso para ofrecer una mayor versatilidad y facilitar al especialista el uso de la genética en su rutina diaria.



## **Genética:** **la medicina del futuro**

El campo de la **genética** está irrumpiendo de una forma arrolladora en la medicina. La solicitud de tests genéticos para estudiar los riesgos de sufrir enfermedades o para diagnosticar enfermedades raras está comenzando a convertirse en una rutina, no por ello menos fácil de gestionar.

Desde **CONGEN** le ayudamos a comprender los diferentes tipos de tests genéticos con sus limitaciones y ventajas así como a decidir los tests más adecuados para sus pacientes. También interpretamos los resultados para facilitar su comprensión y realizamos actualizaciones periódicas de la información genética de pacientes con resultados no concluyentes.



# Elige tu plan

## ✓ **Asesoramiento pre-test al especialista**

Resolvemos sus dudas sobre el test más adecuado para cada paciente. Le ayudamos a elegir laboratorios, tests genéticos y le asesoramos sobre posibles resultados.

## ✓ **Asesoramiento pre-test al paciente**

Si su paciente tiene dudas sobre las implicaciones de realizarse un test genético y usted no se siente seguro con la información que puede aportarle, póngase en contacto con nosotros. Asesoraremos a su paciente y resolveremos todas sus dudas para que usted pueda seguir dedicándose a su especialidad médica.

## ✓ **Asesoramiento post-test al especialista**

Le ayudamos a entender los informes generados por el laboratorio. Interpretamos la información genética resultante, revisamos periódicamente los resultados inconclusos y le ayudamos a manejar a su paciente en base a la información genética.

## ✓ **Asesoramiento post-test al paciente**

Si su paciente no entiende los resultados de un test genético o usted cree que es necesario realizar estudios familiares derivados de un test, póngase en contacto con nosotros. Ayudaremos a su paciente a comprender las implicaciones de sus resultados y le ofreceremos recursos para que pueda manejar la situación de su condición.

## ✓ **Todo incluido**

El paquete ideal para especialistas con gran carga de trabajo que quieren ofrecer a su paciente el mejor servicio integrado. Solo tiene que derivarnos a su paciente y compartir con nosotros su historial clínico para que evaluemos el estudio genético más adecuado. Nosotros nos encargamos de realizar el test genético e interpretar los resultados. Una vez discutidos con el paciente, elaboramos un informe que le remitiremos a usted para que le ofrezca a su paciente el seguimiento más adecuado.



# Genética en todas las



**Cardiovascular:** detección temprana y diagnóstico de enfermedades cardíacas y estudios de riesgo que permitan prevenir y mejorar el pronóstico en muerte súbita cardíaca, arritmias y otras miocardiopatías.



**Dermatología:** diagnóstico de enfermedades cutáneas con severidad y efectos variables entre las que se incluyen: hipertrichosis, epidermolisis bullosa o ictiosis congénita entre otras.



**Endocrinología:** diagnóstico genético de enfermedades metabólicas entre las que se incluyen diabetes, hipercolesterolemia familiar o pancreatitis crónica entre otras.



**Farmacogenética:** estudio de la relación entre los genes y el metabolismo de más de 700 fármacos para su óptima administración, reduciendo efectos secundarios y estudiando la evolución del paciente en respuesta al tratamiento.



**Hematología:** estudiamos más de 200 genes involucrados en enfermedades sanguíneas, que son responsables de problemas de coagulación y fallos de la médula ósea (anemia de Fanconi, trombocitopenia, anemia megaloblástica, etc).



**Nefrología:** se conocen más de 300 genes causantes de enfermedades renales como la poliquistosis renal, los síndromes hemolítico urémico, de Alport o de Bardet-Biedel y otras ciliopatías.



**Neonatología:** variantes en más de 1.200 genes causan enfermedades metabólicas de inicio temprano cuyo diagnóstico precoz facilitará un tratamiento que reduzca las secuelas que puedan darse tanto a nivel de desarrollo como a nivel cognitivo.



**Neumología:** diagnóstico genético de enfermedades respiratorias como la fibrosis quística, el síndrome de hipoventilación central, etc; facilitando las opciones terapéuticas.

# especialidades médicas



**Neurología:** diagnóstico de enfermedades neurológicas como retraso mental, discapacidad intelectual, desórdenes del movimiento, epilepsias, trastornos del movimiento, TDAH, etc.



**Nutrición:** los estudios nutrigenéticos evalúan genes relacionados con el metabolismo de los alimentos para diseñar dietas personalizadas y eficientes.



**Oftalmología:** se conocen más de 350 genes asociados a enfermedades oculares como las cataratas de inicio temprano, glaucoma, retinitis pigmentaria o distrofia macular entre otras.



**Otorrinolaringología:** uno de cada 100 niños nace con un problema de audición asociado a unos 200 genes. El diagnóstico temprano de la causa genética mejora el pronóstico y facilita la intervención temprana.



**Oncología:** identificar variantes de predisposición al cáncer permite realizar estudios de portadores para estimar riesgos, llevar a cabo medidas preventivas y prescribir tratamientos de precisión.



**Pediatría:** el diagnóstico temprano de enfermedades congénitas permitirá pautar un tratamiento personalizado, particularmente en las enfermedades metabólicas y mejorar el manejo de la enfermedad.



**Reproducción:** ofrecemos servicios de planificación familiar, estudios de portadores, análisis de riesgos de enfermedades hereditarias y tests genéticos pre-natales y post-natales.



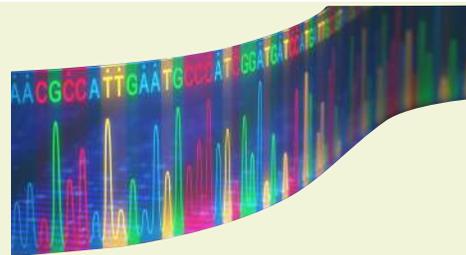
**Traumatología y reumatología:** muchos desórdenes del sistema esquelético y las articulaciones tienen base genética, también los relacionados con problemas inflamatorios y autoinmunes (enfermedad de Crohn, esclerosis múltiple, artritis reumatoide, etc).



# Le ayudamos a conocer y elegir entre los distintos tipos de tests genéticos...

## Secuenciación Sanger

El *Gold Standard* para confirmación de mutaciones puntuales y/o validación de variantes detectadas por otras tecnologías de secuenciación masiva.



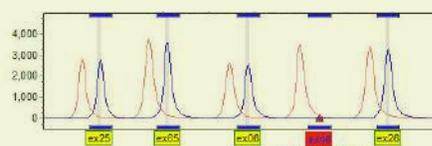
## Cariotipos

Análisis de cromosomas en busca de anomalías cromosómicas como los síndromes de Down, Edwards, Patau, Turner y otros asociados a los cromosomas sexuales.



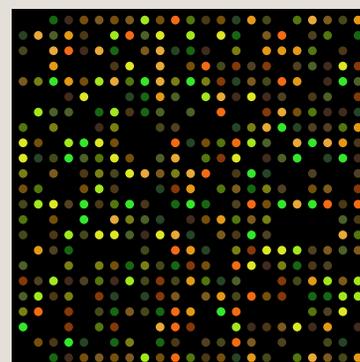
## MLPA

Análisis de regiones concretas para identificar variantes del tipo CNV. Método alternativo a los microarrays. Le asesoramos sobre las ventajas del uso de unos sobre otros.



## Microarrays

Análisis integral todo el genoma para identificar inserciones o deleciones. Le ayudamos a elegir entre los diferentes tests teniendo en cuenta su resolución para diagnosticar a su paciente.



# ...que pueden ayudarle a diagnosticar a su paciente



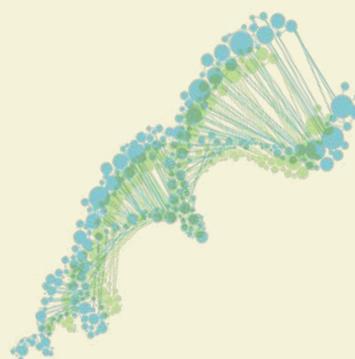
## Paneles de genes

Le ayudamos a elegir la selección de genes para diagnosticar una enfermedad concreta así como para identificar el riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares o cáncer.



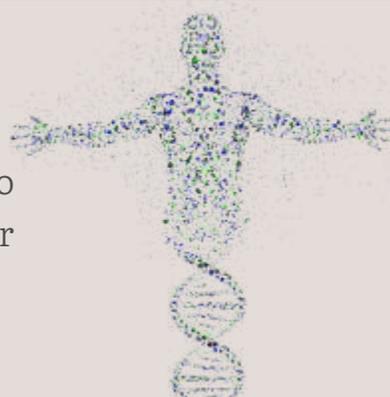
## Exomas

Secuenciación de unos 20,000 genes. Le ayudamos a elegir el análisis óptimo con la opción de seleccionar paneles virtuales, exoma clínico, dúo o trío, incluyendo variantes puntuales o CNVs.



## Genomas

Secuenciación completa de todo el ADN incluyendo regiones codificantes y reguladoras para encontrar la causa genética en casos difíciles de diagnosticar.



## Investigación

Solo con fines de investigación, ofrecemos la posibilidad de estudiar el transcriptoma o metiloma, entre otros, de pacientes difíciles de diagnosticar. Ofrecemos asesoramiento sobre los tests y establecemos nexos de unión con investigadores para patologías concretas.



**Asesoramiento Genético S.L.**

**958 071 196**

**[info@congen.es](mailto:info@congen.es)**

**[www.congen.es](http://www.congen.es)**