



**Horizon**<sup>™</sup>

Advanced carrier screening

# Datos importantes

**El tamizaje de portadores de Horizon<sup>™</sup> es una prueba de ADN que ofrece información sobre sus posibilidades de tener un hijo con una condición genética.**



 **natera**<sup>™</sup>

Conceive. Deliver. Thrive.



# ¿Qué es tamizaje de portadores?

El tamizaje de portadores es una simple prueba de sangre que determina si usted es portador(a) de una o más condiciones genéticas autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma X.

## ¿Qué significa ser portador?

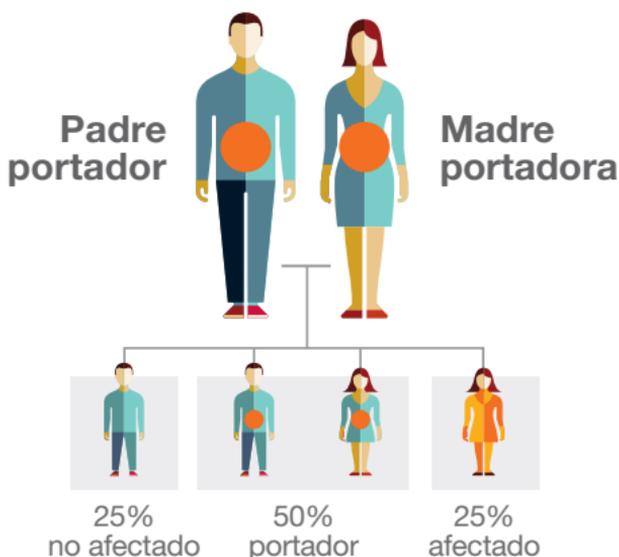
El portador de una condición genética tiene un cambio (o “mutación”) en la copia de un gen de un par de genes.

- La mayoría de las personas son portadoras de por lo menos cuatro a seis condiciones genéticas diferentes
- La mayoría de los portadores son saludables porque la otra copia del gen funciona normalmente
- Las parejas portadoras tienen mayores probabilidades de tener un hijo con una condición genética



# ¿Cómo se transmiten las condiciones genéticas de padres portadores a hijos?

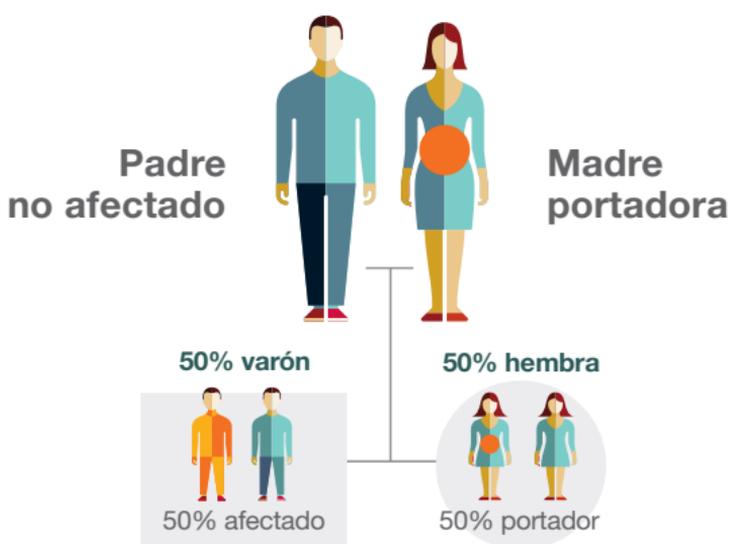
## Herencia autosómica recesiva



Si una mujer y su pareja son ambos portadores de la misma condición, tienen una probabilidad de 1 en 4, o 25%, con cada embarazo de tener un hijo afectado por dicha afección.

---

## Herencia ligada al cromosoma X



Si una mujer es portadora de una condición ligada al cromosoma X, tiene una probabilidad de 1 en 2, o 50%, con cada embarazo de transmitir su mutación genética a su hijo o hija. Si es un hijo varón, y hereda la mutación, estará afectado con la condición.

# ¿Para qué es el tamizaje de Horizon?

**Horizon realiza un tamizaje de hasta 613 condiciones genéticas. Su proveedor de atención médica discutirá las opciones de tamizaje de portador con usted. Esto puede incluir tamizaje para algunas o todas las condiciones disponibles a través de Horizon.**

Nuestro panel de población estándar general, Horizon 27, realiza el tamizaje para las siguientes condiciones:

- Adrenoleucodistrofia, ligada al cromosoma X
- Alfa talasemia
- Enfermedad de Batten, relacionada con el gen *CLN3*
- Hemoglobinopatías beta (incluida la anemia drepanocítica)
- Síndrome de Bloom
- Enfermedad de Canavan
- Citrulinemia, tipo 1
- Fibrosis quística
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Disautonomía familiar
- Anemia de Fanconi grupo C
- Síndrome del cromosoma X frágil
- Galactosemia
- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno, tipo 1a
- Acidemia isovalérica
- Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cbIC
- Mucopolipidosis, tipo IV
- Mucopolisacaridosis, tipo I (síndrome de Hurler)
- Enfermedad de Niemann-Pick, tipos A / B
- Enfermedad renal poliquística, autosómica recesiva
- Condrodiasplasia punctata rizomélica, tipo 1
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Atrofia muscular espinal (AME)
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Tirosinemia, tipo 1
- Trastornos del espectro de Zellweger (síndrome de Zellweger), relacionados con el gen *PEX1*

## ¿En qué sentido Horizon es diferente?

Horizon realiza un tamizaje de hasta 613 condiciones genéticas. Su proveedor de atención médica discutirá las opciones de tamizaje de portador con usted. Esto puede incluir tamizaje para algunas o todas las condiciones disponibles a través de Horizon.

## ¿Cuándo debería hacerme el tamizaje de portadores de Horizon?

Horizon se puede realizar en cualquier momento antes o durante el embarazo. Algunas personas quizás deseen conocer su estado de portador(a) antes del embarazo para tomar decisiones reproductivas informadas.

## ¿Cómo empiezo con Horizon?

Horizon está disponible a través de su proveedor de servicios de salud. ¿No está seguro de si su proveedor de servicios de salud ofrece Horizon? Comuníquese con su médico o envíe un correo electrónico a [support@natera.com](mailto:support@natera.com)

También puede obtener más información sobre Horizon visitando nuestro sitio web: <http://www.natera.com/horizon-carrier-screen>

## ¿Qué me indican los resultados de Horizon, y en qué momento?

Los resultados se envían a su proveedor en unas 2 o 3 semanas.

Un resultado positivo significa que se detectó una mutación que causa o probablemente causa una enfermedad. Es importante determinar el estado de portador de su pareja para comprender las probabilidades de transmitir una condición genética a su hijo.

Un resultado negativo significa que no se encontraron mutaciones para las condiciones que se buscó detectar. Aunque un resultado negativo indica una probabilidad significativamente baja de ser portador o portadora, el tamizaje de portadores no puede detectar todas las mutaciones que causan enfermedades.

# ¿Cuáles son mis opciones reproductivas si soy portador(a)?

Si tanto usted como su pareja son portadores de la misma condición recesiva autosómica o si usted es portadora de una condición ligada al cromosoma X, puede considerar:



**Concepción natural**, con la opción de pruebas prenatales, tales como toma de muestras de amniocentesis o de vellosidades coriónicas, para la condición específica.



**Fertilización in vitro (FIV)** con diagnóstico genético preimplantacional (PGD).



**Uso de un donante de óvulos o espermatozoides** que no sea portador de la condición



**Adopción**





PASEO LOS PROCERES local 22, TEGUCIGALPA, HONDURAS  
+504 9568-5184  
[www.geneticahn.com](http://www.geneticahn.com)  
[info@genetica.com](mailto:info@genetica.com)

Acreditación CAP y certificación ISO 13485 y CLIA. © 2018 Natera, Inc.  
Todos los derechos reservados

HOR\_PT\_BR\_2018\_06\_20\_NAT-801092\_INTL



201 Industrial Road, Suite 410,  
San Carlos, CA 94070  
Tel: 1.650.249.9090 Fax: 1.650.730.2272  
[www.natera.com](http://www.natera.com)