

Incorporamos un estudio de última tecnología para embarazadas: **UNITY**

Se trata de una prueba que detecta las patologías genéticas más frecuentes a partir de la novena semana de gestación. Consiste en un análisis de sangre materna que permite obtener información genética sobre tu bebé en forma precoz y sin riesgos.

UNITY Condiciones Cromosómicas			
	Examen prenatal no invasivo que detecta el riesgo fetal de alteraciones cromosómicas (aneuploidías). Se analiza: <table><tr><td>Trisomía 21 Síndrome de Down Trisomía 18 Síndrome de Edwards Trisomía 13 Síndrome de Patau</td><td>Anomalías en cromosomas sexuales X0 – XXY – XYY – XXX Síndrome de DiGeorge 22q11.2 UNITY fetal RhD (para madres RhD negativas) Sexo Fetal (opcional)</td></tr></table>	Trisomía 21 Síndrome de Down Trisomía 18 Síndrome de Edwards Trisomía 13 Síndrome de Patau	Anomalías en cromosomas sexuales X0 – XXY – XYY – XXX Síndrome de DiGeorge 22q11.2 UNITY fetal RhD (para madres RhD negativas) Sexo Fetal (opcional)
Trisomía 21 Síndrome de Down Trisomía 18 Síndrome de Edwards Trisomía 13 Síndrome de Patau	Anomalías en cromosomas sexuales X0 – XXY – XYY – XXX Síndrome de DiGeorge 22q11.2 UNITY fetal RhD (para madres RhD negativas) Sexo Fetal (opcional)		
UNITY Condiciones Recesivas			
	Analiza 14 enfermedades hereditarias, tanto recesivas como ligadas al cromosoma X. Se trata de trastornos genéticos que pueden transmitirse de padres a hijos, incluso cuando los padres no presentan síntomas. <table><tr><td> Panel recomendado por ACOG: Fibrosis quística Atrofia muscular espinal Anemia falciforme Alfa-Talasemia Beta-Talasemia X frágil </td><td> Panel extendido opcional (incluye el panel recomendado por ACOG): Distrofinopatías asociadas al gen DMD Tay-Sachs Canavan Disautonomía familiar Smith-Lemli-Opitz Deficiencia del acil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD) Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PKU) Trastorno congénito de la glicosilación tipo PMM2 (PMM2-CDG) </td></tr></table>	Panel recomendado por ACOG: Fibrosis quística Atrofia muscular espinal Anemia falciforme Alfa-Talasemia Beta-Talasemia X frágil	Panel extendido opcional (incluye el panel recomendado por ACOG): Distrofinopatías asociadas al gen DMD Tay-Sachs Canavan Disautonomía familiar Smith-Lemli-Opitz Deficiencia del acil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD) Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PKU) Trastorno congénito de la glicosilación tipo PMM2 (PMM2-CDG)
Panel recomendado por ACOG: Fibrosis quística Atrofia muscular espinal Anemia falciforme Alfa-Talasemia Beta-Talasemia X frágil	Panel extendido opcional (incluye el panel recomendado por ACOG): Distrofinopatías asociadas al gen DMD Tay-Sachs Canavan Disautonomía familiar Smith-Lemli-Opitz Deficiencia del acil-CoA deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD) Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PKU) Trastorno congénito de la glicosilación tipo PMM2 (PMM2-CDG)		
UNITY Complete			
	Condiciones Cromosómicas + Condiciones Recesivas Combinación de los estudios UNITY Condiciones Cromosómicas y UNITY Condiciones Recesivas		

PRECIOS:

- **UNITY Condiciones Cromosómicas: \$ 11.100**
(Este test incluye opcionalmente la posibilidad de conocer el Sexo Fetal.)
- **UNITY Condiciones Recesivas: \$ 25.250**
(Ver en página siguiente las condiciones que se estudian.)
- **UNITY Complete: \$ 32.350**
(Combinación de los dos anteriores.)

**Precios con impuestos incluidos y sujetos a cambio.*

Condiciones Recesivas Estudiadas:

Fibrosis Quística (Gen CFTR): La fibrosis quística es una enfermedad genética que afecta principalmente los pulmones y el sistema digestivo, generando moco espeso que obstaculiza la respiración y la digestión. Es la patología recesiva más común entre individuos caucásicos no hispanicos, con una frecuencia de 1 en 25 personas portadoras y 1 en 2500 a 3500 personas afectadas por esta condición.

Atrofia Muscular Espinal (Gen SMN1): La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética de herencia recesiva muy grave, que afecta el sistema nervioso y los músculos, debilitando progresivamente la capacidad de moverse, tragar y respirar. Alrededor de 1 de cada 40 a 70 personas son portadoras de esta condición y 1 en cada 6000 a 10000 personas desarrolla la enfermedad.

Anemia Falciforme (Gen HBB): La anemia falciforme es una enfermedad genética que afecta los glóbulos rojos, causando que adopten una forma anormal similar a una hoz. Esto resulta en anemia crónica, obstrucción de los vasos sanguíneos, dolor, fatiga, daño a los órganos y otros problemas de salud, aproximadamente 1 de cada 10 personas de origen africano son portadoras de esta condición, y también es relativamente común en poblaciones mediterráneas.

Alfa-Talasemia (Genes HBA1/HBA2): La alfa talasemia es un trastorno genético de herencia recesiva que afecta la producción de hemoglobina, la proteína responsable del transporte de oxígeno en los glóbulos rojos, dando lugar a anemia hemolítica leve a grave. Es más frecuentemente encontrada en individuos de ascendencia africana, asiática y mediterránea.

Beta-Talasemia (Gen HBB): La beta talasemia es un trastorno genético de herencia recesiva que afecta la producción de hemoglobina, la proteína encargada del transporte de oxígeno en los glóbulos rojos, provocando anemia de grado variable. Es más frecuentemente observada en individuos de ascendencia mediterránea, del Medio Oriente, del Sur de Asia y de África.

Síndrome de X-Frágil (Gen FMR1): El síndrome de X frágil es la principal causa hereditaria de discapacidad intelectual, siendo los varones quienes suelen presentar manifestaciones más severas que las mujeres. Además, puede asociarse a dificultades conductuales, ansiedad y otras complicaciones médicas. Si bien no existe una cura, las intervenciones terapéuticas y el acompañamiento especializado pueden mejorar el aprendizaje, la comunicación y el funcionamiento en la vida diaria.

Enfermedad de Canavan: Se trata de un trastorno neurodegenerativo que provoca una pérdida progresiva de la función motora, hipotonía muscular y alteraciones visuales. El manejo se basa en terapias de soporte, y se encuentran en investigación estrategias como la terapia génica experimental con el objetivo de ralentizar la progresión de la enfermedad. Se estima que aproximadamente 1 de cada 44 personas con ascendencia judía asquenazí es portadora de la enfermedad de Canavan. En la población general sin esta ascendencia, la frecuencia de portadores es de aproximadamente 1 de cada 439 personas.

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD): La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) es un trastorno metabólico que impide al organismo descomponer adecuadamente ciertos ácidos grasos para obtener energía, lo que puede provocar hipoglucemia y otras complicaciones graves. El diagnóstico precoz y una dieta cuidadosamente supervisada permiten prevenir episodios potencialmente mortales y mejorar el pronóstico. Se estima que aproximadamente 1 de cada 67 personas es portadora de deficiencia de MCAD.

Enfermedad de Tay-Sachs: Es un trastorno genético poco frecuente que provoca un deterioro neurológico progresivo debido a la acumulación tóxica de lípidos en las células del cerebro. Entre sus manifestaciones se incluyen la pérdida de habilidades motoras, la disminución de la visión y la audición, y la aparición de convulsiones. Actualmente el manejo se basa en cuidados de soporte. Se encuentran en investigación terapias génicas y tratamientos de reemplazo enzimático. Se estima que aproximadamente 1 de cada 28 personas con ascendencia judía asquenazí es portadora de la enfermedad de Tay-Sachs. En la población general sin esta ascendencia, la frecuencia de portadores es de aproximadamente 1 de cada 193 personas.

Disautonomía Familiar: Trastorno genético que afecta los sistemas nerviosos autonómico y sensorial, provocando dificultades en la regulación de la presión arterial, la temperatura corporal y la digestión, así como una disminución de la sensibilidad al dolor. El tratamiento se centra en el manejo sintomático, mediante el uso de medicamentos, una adecuada hidratación y soporte nutricional. Se estima que aproximadamente 1 de cada 35 personas con ascendencia judía asquenazí es portadora de disautonomía familiar. En la población general sin esta ascendencia, la frecuencia de portadores es de aproximadamente 1 de cada 402 personas.

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz: El síndrome de Smith-Lemli-Opitz es un trastorno genético que afecta la producción de colesterol, lo que puede ocasionar discapacidad intelectual, retraso del crecimiento, rasgos faciales característicos y diversas malformaciones congénitas. El tratamiento incluye la suplementación dietaria con colesterol y terapias de apoyo orientadas al manejo de los síntomas y a mejorar la calidad de vida. Se estima que aproximadamente 1 de cada 71 personas es portadora del síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Trastorno Congénito de la Glicosilación tipo PMM2 (PMM2-CDG): El trastorno congénito de la glicosilación tipo PMM2 (PMM2-CDG) es una enfermedad metabólica poco frecuente que puede afectar múltiples sistemas orgánicos, provocando retraso del desarrollo, hipotonía muscular, alteraciones de la coordinación y disfunción de diversos órganos. Actualmente no existe una cura; el manejo se centra en el tratamiento sintomático, aunque se encuentran en investigación nuevas estrategias terapéuticas. Se estima que aproximadamente 1 de cada 70 personas es portadora de PMM2-CDG.

Distrofinopatías asociadas al gen DMD (Inc. Distrofia Muscular de Duchenne y Becker): Las distrofinopatías asociadas al gen DMD constituyen un grupo de trastornos musculares, que incluyen la distrofia muscular de Duchenne y Becker, caracterizados por debilidad muscular progresiva y pérdida de la función motora. Con el tiempo, la enfermedad puede comprometer también el corazón y el sistema respiratorio. Existen terapias génicas aprobadas por la FDA y tratamientos basados en exon skipping, que pueden ralentizar la progresión de la enfermedad y contribuir a preservar la movilidad. Se estima que aproximadamente 1 de cada 717 personas es portadora de una variante asociada a las distrofinopatías relacionadas con el gen DMD.

Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PKU): La deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, incluyendo la fenilcetonuria (PKU), es un trastorno metabólico que impide al organismo degradar adecuadamente la fenilalanina, un aminoácido que puede acumularse hasta niveles tóxicos y provocar discapacidad intelectual si no se trata. El manejo se basa en una dieta estricta baja en fenilalanina y en terapias como el reemplazo enzimático, que contribuyen a controlar los síntomas y prevenir complicaciones. Se estima que aproximadamente 1 de cada 79 personas es portadora de deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PKU).