



Pruebas genéticas gratuitas para las distrofias musculares de Duchenne y de Becker

Es importante identificar la mutación precisa de las personas para el diagnóstico, las terapias y la planificación familiar. Decode Duchenne ofrece pruebas genéticas gratuitas para las personas con diagnósticos confirmados o sospechados de distrofia muscular de Duchenne o de Becker, quienes se radiquen en Estados Unidos o Canadá. También se les ofrecen pruebas gratuitas para las mujeres portadoras que tengan antecedentes familiares positivos.



Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas se realizan en nuestro laboratorio asociado de Revvity. Las pruebas diagnósticas se realizan mediante la Secuenciación de Última Generación para identificar las deleciones, las duplicaciones y las mutaciones puntuales de tamaño menor. Las pruebas de detección de portadores se realizan mediante un análisis enfocado en la mutación familiar conocida. Entre las muestras aceptadas se incluyen las de sangre completa, de saliva, y de gotas de sangre en papel secante. Se pueden solicitar equipos de recolección de muestras gratuitos que están disponibles bajo pedido.



Para empezar

Pueden ordenar los profesionales de la salud las pruebas diagnósticas al visitar nuestro sitio web parentprojectmd.org/decode. Seleccione entre pedir pruebas diagnósticas o pruebas de detección de portadores. Será dirigido al sitio web de pruebas diagnósticas si escoge las pruebas diagnósticas. Será dirigido a una aplicación dentro del sitio web PPMD si escoge las pruebas de detección de portadores.



Apoyo de consejería genética

Tanto si usa Decode Duchenne para acceder a las pruebas gratuitas o no, los consejeros genéticos certificados están disponibles para contestar sus preguntas. Los consejeros genéticos de Decode a menudo ayudan a interpretar los resultados de las pruebas genéticas, a revisar los ensayos clínicos disponibles y a discutir pruebas diagnósticas para otros familiares.



Se administra Decode Duchenne por parte de Parent Project Muscular Dystrophy y por The Duchenne Registry. Decode Duchenne es presentado por Sarepta Therapeutics y está patrocinado por NS Pharma.

