



ReproNIM[®]Carrier

Test de riesgo genético

Hereda vida

 **NIM**Genetics
New Integrated Medical Genetics

- **Test de evaluación del riesgo genético** que combina la secuenciación masiva (NGS) y otras tecnologías de genética molecular para conocer si los progenitores son portadores de enfermedades de carácter recesivo o ligadas al cromosoma X.
- **Incluye 427 genes**, facilitando la identificación de más de 4.000 variantes.

Este estudio permite:

- Realizar una evaluación del riesgo genético de la pareja a partir de los resultados de la mayoría de estudios disponibles en el mercado.
- Ampliar la información previa obtenida con otros estudios de portadores*.

(*): necesario enviar el informe previo realizado para su evaluación.

¿Qué estudia?

> 130
Enfermedades

algunas de ellas



- Atrofia muscular-espinal
- Beta-talasemia
- Distrofia muscular de Becker y Duchenne
- Fenilcetonuria
- Fibrosis Quística
- Hemofilias A y B
- Síndrome de X frágil
- Etc...

> 4.000
Variantes

Listado completo enfermedades ReproNIM[®] Carrier disponible en www.nimgenetics.com

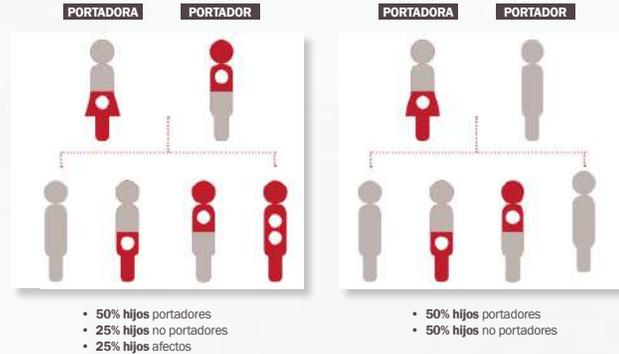
Facilitando información genética con utilidad clínica

- ✓ Estudio dirigido a aquellas patologías de herencia autosómica recesiva o ligadas a X con mayor prevalencia.
- ✓ Restringido a variantes patogénicas y probablemente patogénicas.



La herencia es un factor determinante

Herencia autosómica recesiva



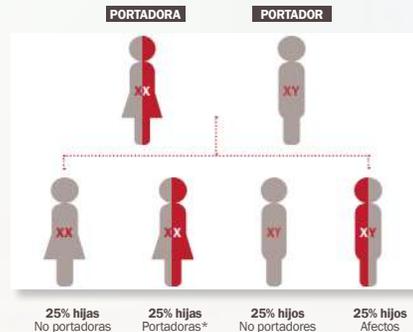
Si los dos progenitores son portadores, podrán tener un hijo afecto (25% de probabilidades)

► **EJEMPLOS:**

- Fibrosis quística.
- Beta-talasemia.
- Atrofia muscular-espinal.

En casos excepcionales, estas patologías podrían ser debidas a variantes "de novo". En estos casos la herencia de estos trastornos no dependerá del estado de portador de los progenitores.

Herencia ligada al X



► **EJEMPLOS:**

- Distrofia muscular.
- Hemofilias A y B.
- Síndrome de X frágil.

(): En alguna de estas enfermedades, se ha descrito la presencia de manifestaciones clínicas en mujeres portadoras.*



INDICADO EN EL ESTUDIO DE:

- Parejas que quieran ser padres
- Donantes de óvulos o espermatozoides
- Receptoras de óvulos o espermatozoides

DOCUMENTACIÓN NECESARIA:

1. Formulario de petición*
2. Consentimiento informado*
3. Informe médico



CONDICIONES DE LA MUESTRA:

Sangre periférica: 3-5 ml en EDTA

PLAZO DE RESPUESTA:

30 días laborables desde la recepción de la muestra

(*): Consulte con el delegado comercial o en el +34 91 037 83 54



ASESORAMIENTO

Accesibilidad inmediata al equipo de **NIM**Genetics para asesoramiento genético.



EXPERIENCIA ACREDITADA

Miembros de la AEDP^{*1} y acreditados por la AEGH^{*2}

(*1): Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.

(*2): Asociación Española de Genética Humana.



CALIDAD CERTIFICADA

Nuestros laboratorios siguen los controles de calidad de la EMQN^{*3}

(*3): European Molecular Genetics Quality Network.

NIMGenetics

New Integrated Medical Genetics

MADRID

Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid
Tel. +34 91 037 83 54
M. +34 672 060 393

BRASIL

Rua Elvira Ferraz, nº 250, Cj. 211
Itaim - Sao Paulo, SP.
CEP: 04552-040
Tel. +55 11 3044 1813

MÉXICO

World Trade Center
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México
Tel. +52 55 68232076

PORTUGAL

Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa
Salas 2.12 e 2.14
Avenida Prof. Gama Pinto nº 2,
1649-003 Lisboa
Tel. +351 932 34 80 32



NIMGenetics es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el N° CS 10673

CAT-02; Rev 04; 03/07/2020

www.nimgenetics.com



FINANCIADA POR

