

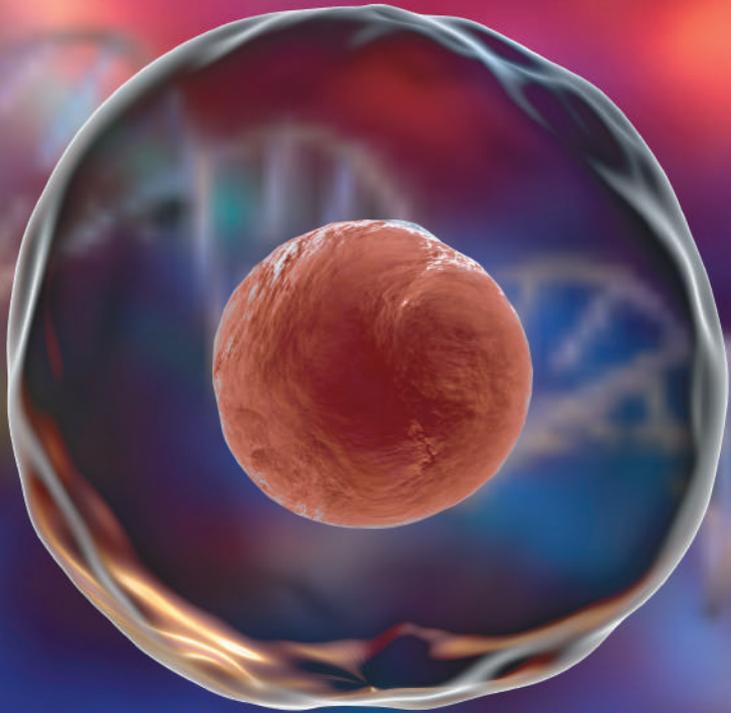
# ReproNIM<sup>®</sup> Focus-LX

*Por su futuro*



 **NIM**Genetics  
New Integrated Medical Genetics

## Por qué ReproNIM® Focus - LX



- Enfermedades seleccionadas en base a su relevancia clínica, incidencia y recomendaciones de las sociedades científicas.
- Informa de **variantes patogénicas y probablemente patogénicas identificadas en los genes estudiados.**
- De la mano de **NIMGenetics**, compañía líder en diagnóstico genético:
  - Expertos en genómica con más de 40.000 estudios realizados.
  - Miembros de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal y de la Asociación Española de Genética Humana.
  - Informes clínicos calificados como excelentes por líderes de opinión en Genética Clínica y otras especialidades médicas.

# Test de riesgo genético

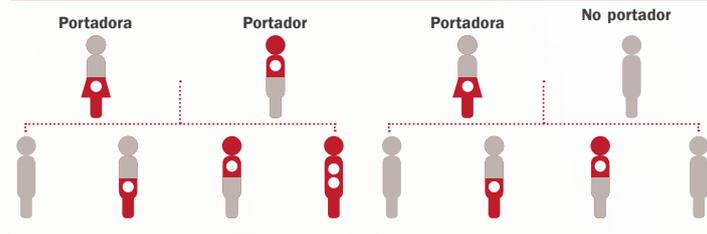


A través de una adecuada selección de las enfermedades a estudiar y las variantes a informar, este estudio minimiza el riesgo de tener un hijo afecto y aporta tranquilidad a la familia.

Los padres son portadores de la información genética que transmiten a sus hijos. La salud de los hijos es una preocupación fundamental de todos los padres.

El estudio en los progenitores de las alteraciones en genes asociados a patologías asociadas a un patrón de herencia autosómico recesivo o ligado a X, permite establecer la probabilidad de transmisión de estas enfermedades

## HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

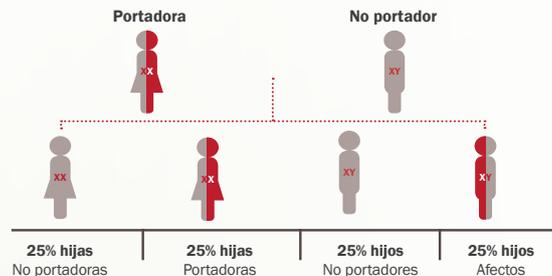


- 50% hijos portadores
- 25% hijos no portadores
- 25% hijos afectados

- 50% hijos portadores
- 50% hijos no portadores

Excepcionalmente, la aparición de variantes “*de novo*” en el hijo podría determinar el desarrollo de la enfermedad, independientemente del estado de portador de los progenitores.

## HERENCIA LIGADA A X



Los hijos varones que porten la mutación desarrollarán la enfermedad. Las hijas portadoras podrían presentar algunas de las manifestaciones clínicas.

# ReproNIM<sup>®</sup> Focus-LX

- **Test de evaluación del riesgo genético** que combina diferentes técnicas de diagnóstico molecular para el estudio de **38 enfermedades de herencia autosómica recesiva y/o ligadas al cromosoma X**.
- Dirigido a conocer el estado de portador de variantes en genes asociados a enfermedades genéticas en los progenitores biológicos.



## ESTE TEST ANALIZA:

### Mutaciones asociadas a 38 enfermedades:

- Clínicamente relevantes
- De aparición temprana
- Con mayor frecuencia de portadores en la población sana
- Seleccionadas siguiendo las recomendaciones de las sociedades científicas

## INDICADO EN EL ESTUDIO DE:

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

**La genómica**  
asegura tu futuro

## Listado de genes asociados a síndromes genéticos de carácter autosómico recesivo

Síndrome	#OMIM	GEN	*OMIM	Prevalencia Portadores <sup>1</sup>
Déficit de acetil CoA deshidrogenasa (cadena media)	201450	<i>ACADM</i>	607008	1:62
Enfermedad de Canavan	271900	<i>ASPA</i>	608034	1:71
Fibrosis quística	219700	<i>CFTR</i>	602421	1:28
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400	<i>DHCR7</i>	602858	1:68
Enfermedad de Pompe	232300	<i>GAA</i>	606800	1:82
Enfermedad de Gaucher	230800	<i>GBA</i>	606463	1:76
DFNB1 Sordera congénita no sindrómica	220290	<i>GJB2</i>	212011	1:42
Alfa talasemia <sup>3</sup>	604131	<i>HBA1/HBA2</i>	141800/141850	1:50
Anemia falciforme	603903	<i>HBB</i>	141900	1:69
Beta talasemia	613985	<i>HBB</i>	141900	1:69
Enfermedad de Tay-Sachs	272800	<i>HEXA</i>	606869	1:90
Síndrome Riley-Day (Disautonomía Familiar)	223900	<i>IKBKAP</i>	603722	1:76
Fiebre mediterránea familiar	249100	<i>MEFV</i>	608107	1:64
Déficit de fenilalanina hidroxilasa (Fenilcetonuria)	261600	<i>PAH</i>	612349	1:75
Atrofia muscular espinal <sup>2</sup>	253300	<i>SMN1</i>	600354	1:57

(1): Datos población pan-étnica. Lazarín et al, Genetics in Medicine, 2013.

(2): Detección de la delección del exón 7 mediante q-PCR.

(3): Detección de las delecciones/duplicaciones más comunes mediante MLPA.

## Listado de genes asociados a síndromes genéticos ligados al cromosoma X

La inclusión de 23 genes localizados en el cromosoma X, hacen que este panel aumente la seguridad respecto al panel mínimo de 7 genes, que la Sociedad Española de Fertilidad (SEF) recomienda realizar a los donantes de gametos.

Síndrome	#OMIM	GEN	*OMIM	Prevalencia Portadores
Adrenoleucodistrofia ligada al X	300100	<i>ABCD1</i>	300371	1/42000
Insensibilidad a los andrógenos	300068	<i>AR</i>	313700	1/20,000;1/50,000
Enfermedad de Menkes	309400	<i>ATP7A</i>	300011	1/99,000
Coroideremia	303100	<i>CHM</i>	300390	1/50,000
Síndrome de Alport, ligado al X	301050	<i>COL4A5</i>	303630	1/50,000
Enfermedad granulomatosa crónica	306400	<i>CYBB</i>	300481	1/130,000;1/1,000,000
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X	305100	<i>EDA</i>	300451	1/5,000;1/10,000
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al X	310300	<i>EMD</i>	300384	1/99,000
Hemofilia A	306700	<i>F8</i>	300841	1/10,000
Hemofilia B	306900	<i>F9</i>	300746	1/10,000
Déficit de Glucosa-6-Fosfato-Deshidrogenasa	300908	<i>G6PD</i>	305900	1/200
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	302800	<i>GNB1</i>	304040	1/6,700
Enfermedad de Fabry	301500	<i>GLA</i>	300644	1/50,000;1/117,000
Mucopolisacaridosis tipo 2	309900	<i>IDS</i>	300823	1/99,000-1/170,000

Inmunodeficiencia combinada grave T-B+	300400	<i>IL2RG</i>	308380	1/50,000-1/99,000
Miopatía centronuclear ligada al X	310400	<i>MTM1</i>	300415	1/50,000
Síndrome de Lowe	309000	<i>OCRL</i>	300535	1/500,000
Déficit de ornitina transcarbamilasa	311250	<i>OTC</i>	300461	1/70,000
Síndrome de Leigh ligado al X	256000	<i>PDHA1</i>	300502	1/40,000
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 5	311070	<i>PRPS1</i>	311850	<1/1,000,000
Retinosquisis ligada a X	312700	<i>RS1</i>	300839	1-9/99,000
Síndrome de Wiskott-Aldrich	301000	<i>WAS</i>	300392	1-10/1,000,000

(4): Detección de la expansión CGG en la región 5'UTR mediante análisis de fragmento.

(5): Urbano et al, Alteraciones genéticas en donantes de ovocitos, 2014.

### Condiciones y envío de muestra:

- **Tipo de muestra:** 3-5 mL de sangre en EDTA.
- **Documentos a adjuntar con la muestra:** Consentimiento informado y formulario de solicitud\*.
- **Plazo de respuesta:** 20 días laborables desde la recepción de la muestra.
- **Referencia:** REP1004

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

# 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



La Suma de Todos

Comunidad de Madrid

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-11; Rev 04; 03/07/2020

[www.nimgenetics.com](http://www.nimgenetics.com)

