

# TromboNIM<sup>®</sup>

La innovación de la genética para el estudio de la trombofilia



# Por qué TromboNIM®

**El test genético más actualizado y amplio del mercado para el estudio de la trombofilia hereditaria:**

- Análisis de 24 variantes genómicas.
- Estudio de genes implicados en la vías convencionales y en vías alternativas de generación de trombosis.



**Informe clínico elaborado para dar soporte al especialista:**

- **Estimación optimizada del riesgo trombótico:**
  - **Estudio de un número elevado** de variantes genómicas para una estimación ajustada.
  - **Interpretación clínica de los resultados**, a través del establecimiento de una estimación de riesgo basada en criterios cuantitativos y específicos de cada una de las posiciones genómicas analizadas.
  - **Estimación del riesgo ajustada** a las características y frecuencia de cada una de las variantes genéticas identificadas.
  - **Explicación sobre el efecto estimado** en base al conocimiento actual de cada una de las variantes identificadas.
- **Nomenclatura revisada en función de las recomendaciones de las guías internacionales.**

## La mejor estrategia para la prevención de la trombosis

**De la mano de NIMGenetics**, compañía líder en diagnóstico genético con miembros acreditados por la Asociación Española de Genética Humana.

# Trombofilia

## ¿Qué es?

Condición caracterizada por una predisposición clínica a la trombosis o por la presencia de alteraciones en los genes que regulan la hemostasia.

## La trombofilia incrementa el riesgo de<sup>(1-2)</sup>:

- Trombosis venosa profunda
- Embolismo pulmonar
- Accidente cerebrovascular
- Infarto agudo de miocardio
- Abortos espontáneos y otras complicaciones obstétricas

**La trombofilia hereditaria es responsable de más de la mitad de los casos de trombosis<sup>(6)</sup>.**

**La profilaxis mediante el control de los factores de riesgo ambientales es de vital importancia en estos pacientes<sup>(7)</sup>.**

## Análisis de 24 variantes en 18 genes asociados a un incremento del riesgo trombotico

### FACTORES GENÉTICOS<sup>(3-4)</sup>

#### Alteraciones en los genes que codifican para:

- factores de la coagulación
- proteínas implicadas en la fibrinólisis
- proteínas plaquetarias
- proteínas plasmáticas, lipoproteínas, etc.

### CONDICIONES DE RIESGO<sup>(5)</sup>

#### Factores individuales

- embarazo
- obesidad
- edad avanzada
- tabaquismo

#### Patologías asociadas

- enfermedad inflamatoria crónica
- cáncer
- diabetes

#### Factores externos

- inmovilización prolongada

#### Tratamientos

- anticonceptivos orales
- ciclos de fertilización
- terapia hormonal sustitutiva

(1) Mälarstig A and Hamsten A (2010). Curr Atheroscler Rep 12:159–166

(2) Simcox LE et al (2015). Int. J. Mol. Sci 16: 28418–28428.

(3) Hotoleanu C (2017). Adv Exp Med Biol 906:253-272.

(4) Morange PE et al. (2015). Thromb Haemost 14(5):910-9.

(5) Martinelli I, et al. (2014). Nat Rev Cardiol 11(3):140-56.

(6) Kreidy R (2014). Int J Vasc Med 2014:859726.

(7) Stevens SM et al. (2016). J Thromb Thrombolysis 41(1):154-64.

# TromboNIM<sup>®</sup>

**Estudio genético** de la trombofilia hereditaria

Factor V  
Factor XI  
Factor XII  
Factor XIII  
Antitrombina  
Fibrinógeno gamma  
Protrombina

ABO  
CYP4V2  
PROCR  
KNG1  
SERPINE1 (PAI-1)  
SERPINC1  
ADRB2  
GP6  
MTHFR  
LPL  
SERPINA10  
SLC44A2

**Condiciones y envío de muestra:**

- **Tipo de muestra:** 3-5 ml de sangre en EDTA o muestra de saliva estabilizada
- **Documentos a adjuntar con la muestra:** Consentimiento informado  
Formulario de solicitud
- **Plazo de entrega de resultados:** 15 días laborables



# ¿Cuándo está indicado un estudio genético de trombofilia?



## **Antecedentes familiares de trombosis venosa.**

**Otras condiciones de riesgo:** embarazo, obesidad, tabaquismo, edad avanzada, patologías asociadas a trombofilia e inmovilización prolongada.

## **Antecedentes personales de enfermedad tromboembólica:**

- Trombosis venosa profunda o tromboflebitis recurrente
- Tromboembolismo pulmonar
- Abortos recurrentes

## **Tratamientos con anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva y ciclos de fertilización.**



# 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



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-10; Rev 02; 30/03/2017

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

