



ReproNIM[®]Carrier

Teste de risco genético

Herdar vida

 **NIM**Genetics
New Integrated Medical Genetics

- **Teste de avaliação de risco genético** que combina a sequenciação massiva (NGS) e outras tecnologias de genética molecular para saber se os progenitores são portadores de enfermidades de carácter recessivo ou ligadas ao cromossoma X.
- **Inclui 427 genes**, facilitando a identificação de mais de 4.000 variantes.

Este estudo permite:

- Realizar uma avaliação de risco genético do casal a partir dos resultados da maioria de estudos disponíveis no mercado.
- Ampliar a informação prévia obtida com outros estudos de portadores*.

(*): necessário enviar o relatório prévio realizado para a sua avaliação.

O que estuda?

> 130
Doenças

algumas delas

> 4.000
Variantes

- Atrofia muscular-espinal
- Beta-talassemia
- Distrofia muscular de Becker e Duchenne
- Fenilcetonúria
- Fibrose Quística
- Hemofilias A e B
- Síndrome X frágil
- Etc...

Lista completa de doenças contempladas no ReproNIM[®] Carrier disponível em www.nimgenetics.com

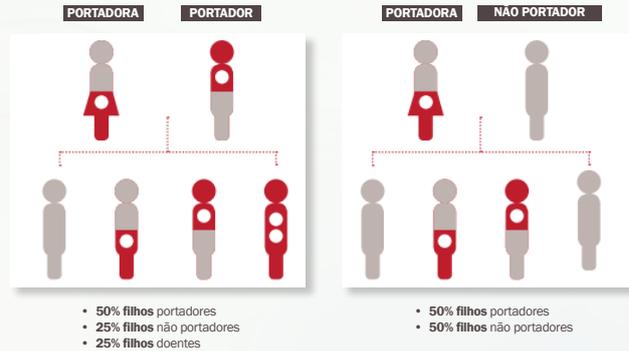
Facilitando informação genética com utilidade clínica

- ✓ Estudo dirigido a patologias de herança autossómica recessiva ou ligadas a X com maior prevalencia.
- ✓ Restringido a variantes patogénicas e provavelmente patogénicas.



A herança é um factor determinante

Herança autossómica recessiva



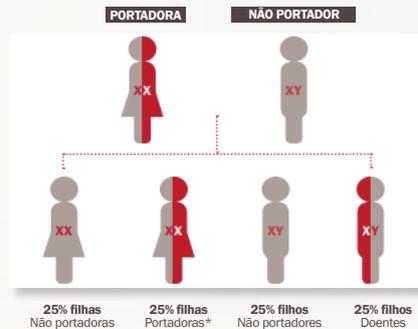
Se os progenitores são portadores, poderão ter um filho doente (25% de probabilidades)

▶ **EXEMPLOS:**

- Fibrose quística.
- Beta-talassemia.
- Atrofia muscular-espinal.

Em casos excepcionais, estas patologias poderiam ser devidas a variantes "de novo". Nestes casos, a herança destes transtornos não dependerá do estado de portador dos progenitores.

Herança ligada ao X



▶ **EXEMPLOS:**

- Distrofia muscular.
- Hemofilias A e B.
- Síndrome X frágil.

(*): Em alguma destas enfermidades, foi descrita a presença de manifestações clínicas em mulheres portadoras.



INDICADO NO ESTUDO DE:

- Casais que queiram ser pais
- Doadores de óvulos ou espermatozoides
- Receptores de óvulos ou espermatozoides

DOCUMENTAÇÃO NECESSÁRIA:

1. Formulário de petição*
2. Consentimento informado*
3. Relatório médico



CONDIÇÕES DA AMOSTRA:

Sangue periférico: 3-5 ml em EDTA

PRAZO DE RESPOSTA:

30 dias laborais desde a recepção da amostra

(*): Consulte com o delegado comercial ou em +351 93 234 8032 /
+351 96 402 3333



ASSESSORIA

Acessibilidade imediata à equipa de **NIM**Genetics para assessoria genética.



EXPERIÊNCIA ACREDITADA

Membros da AEDP^{*1} e acreditados pela AEGH^{*2}

(*1): Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.

(*2): Asociación Española de Genética Humana.



QUALIDADE CERTIFICADA

Os nossos laboratórios seguem os controlos de qualidade da EMQN^{*3}

(*3): European Molecular Genetics Quality Network.

NIMGenetics

New Integrated Medical Genetics

ESPAÑA

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-02; Rev 04; 03/07/2020

www.nimgenetics.com



FINANCIADA POR:



MINISTERIO DE INDUSTRIA, ENERGÍA Y TURISMO

