

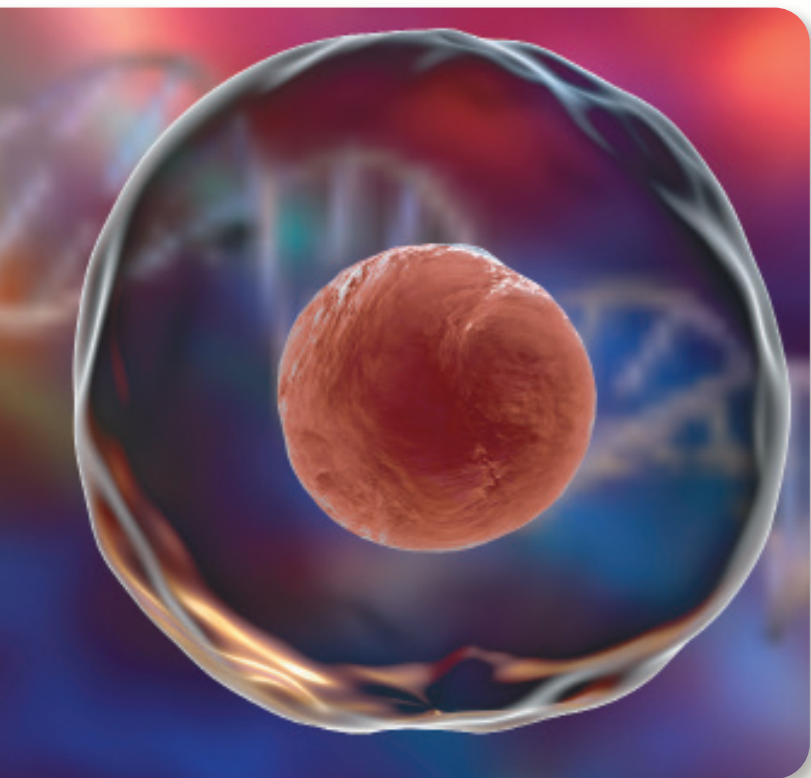
ReproNIM[®] Focus-LX

Pelo seu futuro



 **NIM**Genetics
New Integrated Medical Genetics

Porquê ReproNIM® Focus - LX



- Enfermidades selecionadas com base na sua relevância clínica, incidência e recomendações das sociedades científicas.
- Informa **variantes patogénicas e provavelmente patogénicas, identificadas nos genes estudados.**
- Da mão de **NIMGenetics**, companhia líder em diagnóstico genético:
 - Especialistas em genómica com mais de 40.000 estudos realizados.
 - Membros da Associação Espanhola de Diagnóstico Pré-Natal e da Associação Espanhola de Genética Humana.
 - Relatórios clínicos qualificados como excelentes por líderes de opinião em Genética Clínica e outras especialidades médicas.

Teste de risco genético

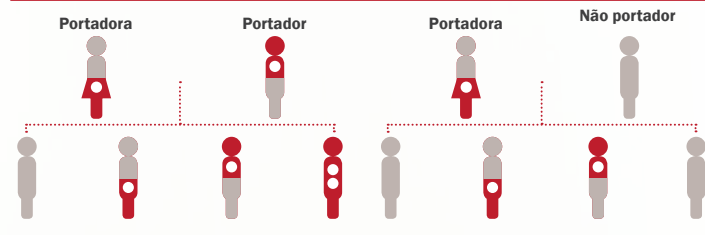


Através de uma adequada seleção das enfermidades a estudar e as variantes a informar, este estudo minimiza o risco de ter um filho doente e aporta tranquilidade à família.

Os pais são portadores da informação genética que transmitem a seus filhos. A saúde dos filhos é uma preocupação fundamental de todos os pais.

O estudo de progenitores das alterações em genes associados a patologias ligadas a um padrão de herança autossômico recessivo ou ligado a X, permite estabelecer a probabilidade de transmissão destas enfermidades.

HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA

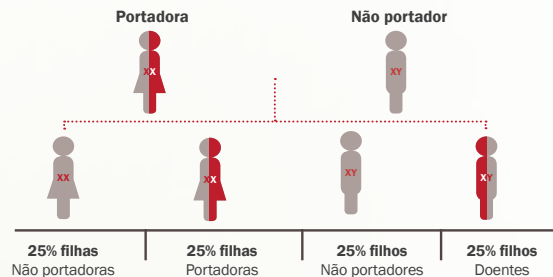


- 50% filhos portadores
- 50% filhos não portadores
- 25% filhos doentes

- 50% filhos portadores
- 50% filhos não portadores

Excepcionalmente, a aparição de variantes “de novo” no filho pode determinar o desenvolvimento da enfermidade, independentemente do estado de portador dos progenitores.

HERANÇA LIGADA A X



Os filhos portadores da mutação desenvolverão a enfermidade. As filhas portadoras poderão apresentar algumas das manifestações clínicas.

ReproNIM[®] Focus-LX

- **Teste de avaliação de risco genético** que combina diferentes técnicas de diagnóstico molecular para o estudo de **38 enfermidades de herança autossômica recessiva e/ou ligadas ao cromossoma X**.
- Dirigido a conhecer o estado de portador de variantes em genes associados a enfermidades genéticas nos progenitores biológicos.

ESTE TESTE ANALISA:

Mutações associadas a 38 enfermidades:

- Clinicamente relevantes
- De aparição precoce
- Com maior frequência de portadores na população sã
- Seleccionadas seguindo as recomendações das sociedades científicas



INDICADO O ESTUDO DE:

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

**A genómica
assegura o seu futuro**

Lista de genes associados a síndromes genéticas de carácter autossómico recessivo

Síndrome	#OMIM	GENE	*OMIM	Prevalência Portadores ¹
Défice de acetil-CoA desidrogenase (cadena media)	201450	<i>ACADM</i>	607008	1:62
Enfermidade de Canavan	271900	<i>ASPA</i>	608034	1:71
Fibrose quística	219700	<i>CFTR</i>	602421	1:28
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400	<i>DHCR7</i>	602858	1:68
Enfermidade de Pompe	232300	<i>GAA</i>	606800	1:82
Enfermidade de Gaucher	230800	<i>GBA</i>	606463	1:76
DFNB1 Surdez congénita não síndrómica	220290	<i>GJB2</i>	212011	1:42
Alfa-talassémia ³	604131	<i>HBA1/HBA2</i>	141800/141850	1:50
Anemia falciforme	603903	<i>HBB</i>	141900	1:69
Beta-talassémia	613985	<i>HBB</i>	141900	1:69
Enfermidade de Tay-Sachs	272800	<i>HEXA</i>	606869	1:90
Síndrome Riley-Day	223900	<i>IKBKAP</i>	603722	1:76
Febre mediterrânica familiar	249100	<i>MEFV</i>	608107	1:64
Défice de fenilalanina hidroxilase (Fenilcetonúria)	261600	<i>PAH</i>	612349	1:75
Atrofia muscular espinal ²	253300	<i>SMN1</i>	600354	1:57

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

(2): Detecção da deleção do exão 7, mediante q-PCR.

(3): Detecção das deleções/duplicações mais comuns mediante MLPA.

Listado de genes asociados a síndromes genéticos ligados al cromosoma X

A inclusão de 23 genes localizados no cromossoma X, faz com que este painel aumente a segurança relativamente ao painel mínimo de 7 genes, que a Sociedad Española de Fertilidad (SEF) recomenda realizar aos doadores de gâmetas.

Síndrome	#OMIM	GENE	*OMIM	Prevalência Portadores
Adrenoleucodistrofia ligada ao X	300100	<i>ABCD1</i>	300371	1/42000
Insensibilidade a androgénios	300068	<i>AR</i>	313700	1/20,000;1/50,000
Enfermidade de Menkews	309400	<i>ATP7A</i>	300011	1/99,000
Coroideremia	303100	<i>CHM</i>	300390	1/50,000
Síndrome de Alport, ligado ao X	301050	<i>COL4A5</i>	303630	1/50,000
Enfermidade granulomatosa crónica	306400	<i>CYBB</i>	300481	1/130,000;1/1,000,000
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao X	305100	<i>EDA</i>	300451	1/5,000;1/10,000
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada ao 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 Glucose-6-Fosfato-Desidrogenase	300908	<i>G6PD</i>	305900	1/200
Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 1	302800	<i>GB1</i>	304040	1/6,700
Enfermidade de Fabry	301500	<i>GLA</i>	300644	1/50,000;1/117,000
Mucopolissacaridose tipo 2	309900	<i>IDS</i>	300823	1/99,000-1/170,000

Imunodeficiência combinada grave T-B+	300400	<i>IL2RG</i>	308380	1/50,000-1/99,000
Miopatia centronuclear ligada ao X	310400	<i>MTM1</i>	300415	1/50,000
Síndrome de Lowe	309000	<i>OCRL</i>	300535	1/500,000
Déficit de ornitina transcarbamilase	311250	<i>OTC</i>	300461	1/70,000
Síndrome de Leigh ligado ao X	256000	<i>PDHA1</i>	300502	1/40,000
Charcot-Marie-Tooth ligada ao X tipo 5	311070	<i>PRPS1</i>	311850	<1/1,000,000
Retinosquise ligada ao X	312700	<i>RS1</i>	300839	1-9/99,000
Síndrome de Wiskott-Aldrich	301000	<i>WAS</i>	300392	1-10/1,000,000
Síndrome de X-Frágil ⁴	300624	<i>FMR1</i>	309550	1:170 (Portadores Pré-mutação) ⁵

(4): Detecção da expansão CGG na região 5'UTR mediante análise de fragmentos.

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

Condições e envio de amostra:

- **Tipo de amostra:** 3-5 mL de de sangue em EDTA.
- **Documentos a enviar com a amostra:** Consentimento informado e formulário de solicitação*.
- **Prazo de resposta:** 20 dias laborais desde a recepção da amostra.
- **Referencia:** REP1004

(*): Estamos à sua disposição em +351 93 234 8032 / +351 96 402 3333

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

www.nimgenetics.com



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



FINANCIADA POR:



MINISTERIO DE INDUSTRIAL, ENERGÍA Y TURISMO

