



ReproNIM[®] Carrier

Test de compatibilidad genética

Hereda vida

 **NIM**Genetics
New Integrated Medical Genetics

Son numerosas las enfermedades que se pueden manifestar en la descendencia, aunque los progenitores no estén afectados.

ReproNIM[®] Carrier

Test de compatibilidad genética que combina la secuenciación masiva (NGS) y otras tecnologías de genética molecular para conocer si los progenitores son portadores de enfermedades recesivas o ligadas al cromosoma X.

¿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

**> 4.000
Mutaciones**

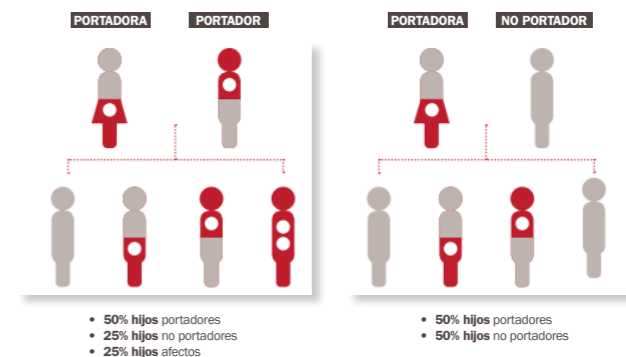
Nuestra finalidad es la utilidad clínica, sin incertidumbre.

- ✓ Dirigimos el estudio a las enfermedades de mayor prevalencia.
- ✓ Informamos sólo las variantes patogénicas.



La herencia es un factor determinante

Herencia autosómica recesiva



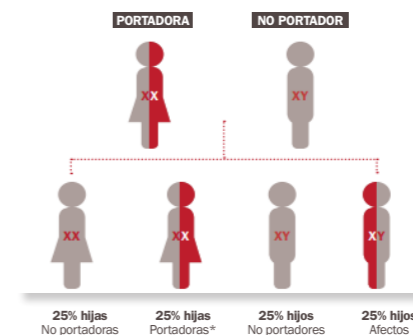
Si los dos progenitores son portadores, podrán tener un hijo afecto (25% de probabilidades)

▶ EJEMPLOS:

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

Aunque los progenitores no sean portadores, la enfermedad podría aparecer en el hijo si se produce de novo.

Herencia ligada al X



▶ EJEMPLOS:

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

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

DOCUMENTACIÓN NECESARIA:

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



CONDICIONES DE LA MUESTRA:

Sangre periférica: 3-5 ml en EDTA

NIMGenetics dispone de centros de extracción en todos los países donde tiene presencia.

Consulte al delegado o en la central.



ASESORAMIENTO

Accesibilidad inmediata al equipo de NIMGenetics 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 91 804 77 60
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



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

