

En el cribado de recién nacidos, la detección temprana es clave



Aproximadamente un **3% - 4%** de los recién nacidos padecen una **alteración genética.***



Newborn Screening de Igenomix identifica trastornos genéticos en bebés recién nacidos

El **cribado de recién nacidos** Newborn Screening, es un test genético que **analiza 237 genes** asociados a **más de 200 enfermedades**.

Además, este test identifica si un niño **es un portador sano** de cualquiera de estas entidades genéticas*.

*Este estudio puede proporcionar, si así se desea, información sobre el estado de portador de enfermedades recesivas del recién nacido. Esta circunstancia no suele tener implicaciones clínicas para el paciente, pero esta información puede resultar de interés para sus progenitores de cara a la planificación familiar de un nuevo embarazo.

Vea la lista completa de genes: <https://www.igenomix.es/diagnostico-genetico/newborn-screening/>

1.

Estos genes son responsables de trastornos genéticos, metabólicos y de desarrollo que **causan graves problemas de salud desde una edad temprana.**



2.

La gran ventaja es la **posibilidad de intervenir precozmente** para evitar discapacidades físicas e intelectuales, así como enfermedades potencialmente mortales.



3.

Este test **permite la detección de muchas más enfermedades** que la prueba del talón convencional.



Indicación

Indicado para todos los recién nacidos. Se realiza en los primeros días o semanas de vida.

El tratamiento temprano es crucial para evitar complicaciones y mejorar el pronóstico de los recién nacidos.

¿Qué genes se incluyen y por qué?

+ Debut

Enfermedades de debut en la infancia.

+ Severidad

Condiciones con grave repercusión clínica, con afectación en el desarrollo del recién nacido.

+ Accionable

Alteraciones potencialmente tratables y accionables.

+ Evidencia

Desórdenes genéticos con suficiente conocimiento médico y evidencia científica.

Grupo de enfermedades	Igenomix NBS +200 enfermedades	Cribado convencional (prueba del talón)*
Errores congénitos del metabolismo	✓	✓
Immunodeficiencias	✓	✗
Enfermedades endocrinas	✓	✓
Hemoglobinopatías	✓	✓
Enfermedades neuromusculares	✓	✗
Sorderas de origen genético	✓	✗
Enfermedades pulmonares	✓	✓

*8-40 enfermedades, según la comunidad autónoma

Utilidad clínica del Newborn Screening de Igenomix

Igenomix utiliza tecnologías de secuenciación de nueva generación (NGS) para realizar el NBS.



**Alta utilidad clínica,
al detectar +200
enfermedades.**



**Detección de enfermedades
genéticas potencialmente
tratables.**



**Posibilita una
intervención clínica
precoz en el bebé.**



**Podría evitar el desarrollo
de síntomas, algunos de
los cuales pueden ser
irreversibles.**



**Opción de análisis y
diagnósticos adicionales
en cualquier momento
de la vida.**



**Respalda la toma de
decisiones
reproductivas y la
planificación familiar.**



**Asesoría científica para
doctores y consejo genético
para pacientes antes y
después del test.**



**Resultados:
25 días naturales.**

Flujo de trabajo



www.igenomix.es

Tipo de muestra	Contenedor	Temperatura de transporte	Volumen
Sangre	Bloodcard provista por Igenomix	20-25°C	Según las instrucciones del kit

Póngase en contacto con su representante local de Igenomix para obtener más información sobre el test o escríbanos a diagnostic@igenomix.com y **+34 96 390 5310**

Puedes encontrar más información en nuestra web www.igenomix.es

*En caso resultado positivo o dudas respecto al resultado.