



¿Por qué hacer un test de cribado de recién nacidos?



Aproximadamente

3% - 4%

de los recién nacidos padecen una **enfermedad genética.***

- Algunos genes son responsables de enfermedades genéticas, metabólicas y de desarrollo que causan graves problemas de salud desde una edad temprana.

- Una intervención temprana desde el primer día puede evitar la aparición de síntomas como discapacidad física e intelectual, así como enfermedades potencialmente mortales.

*https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

www.igenomix.es

NBS

Newborn
Screening
by **Igenomix**[®]

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

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

En Igenomix nos importa la salud de su bebé recién nacido

El cribado de recién nacidos es un programa obligatorio de la sanidad pública que permite verificar ciertos trastornos que aparecen al nacer.

Igenomix ha desarrollado un avanzado test genético de cribado para recién nacidos (Newborn Screening de Igenomix) que permite detectar un conjunto más amplio de enfermedades.

El test Newborn Screening de Igenomix utiliza la tecnología más avanzada (NGS- Next Generation Sequencing), **que posibilita un análisis preciso de un número mayor de enfermedades** a fin de evitar su desarrollo en el recién nacido.

¿Qué se incluye y por qué?

Las enfermedades incluidas en el Newborn Screening de Igenomix se han seleccionado de acuerdo con los siguientes criterios

- Enfermedades de debut en la infancia.
- Enfermedades que permiten una intervención clínica temprana.
- Enfermedades potencialmente tratables y accionables.
- Enfermedades con suficiente conocimiento médico y evidencia científica.



¿Por qué el test de cribado de recién nacidos de Igenomix?

- El test Newborn Screening de Igenomix es un test genético que **analiza 238 genes** para obtener un diagnóstico rápido y preciso mediante tecnologías de secuenciación de nueva generación (NGS).
- **Además, este test identifica si un niño es un portador sano de cualquiera de estas enfermedades 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.

Nuevo enfoque del cribado ampliado de recién nacidos mediante secuenciación masiva

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

<https://newbornscreening.hrsa.gov/> *7-40 enfermedades, según la comunidad autónoma

¿A quién está dirigido el Newborn Screening de Igenomix?

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

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



¿Cómo funciona?



*En caso resultado positivo o dudas respecto al resultado.