

NIM Informa

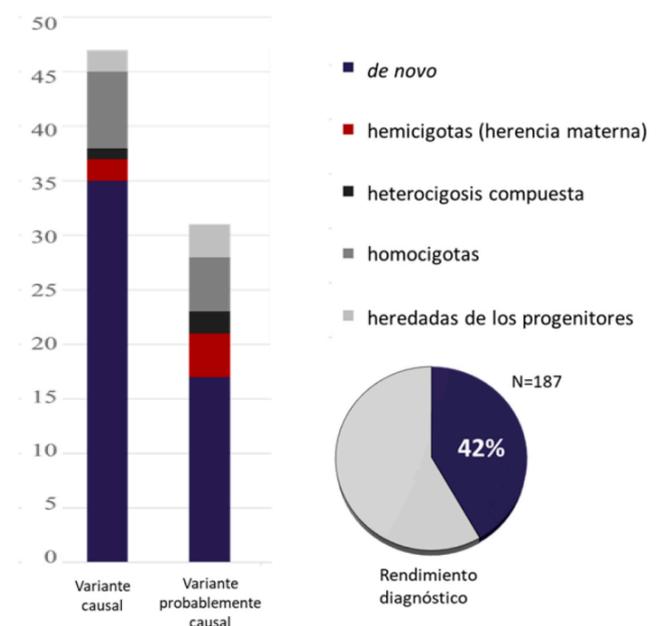
Rentabilidad diagnóstica del análisis mediante ExoNIM[®] Trío de 404 pacientes, previamente no diagnosticados mediante otros abordajes

La secuenciación masiva ha transformado el diagnóstico molecular, consiguiendo un incremento significativo en la identificación de genes causales de diversas enfermedades de origen genético. Esta mejora ha repercutido directamente en los pacientes, acelerando los diagnósticos y mejorando su manejo clínico. La aproximación mediante secuenciación del exoma completo (WES, del inglés *Whole-exome sequencing*) ha demostrado una elevada rentabilidad diagnóstica en el contexto de los trastornos del neurodesarrollo ⁽¹⁻⁵⁾.

NIMGenetics, compañía líder en diagnóstico genético, realiza ExoNIM[®] Trío a partir de los resultados de la secuenciación de los 19.000 genes del paciente y de sus progenitores. Esta aproximación permite la selección de variantes con un fenotipo y un patrón de herencia compatibles.

Los resultados obtenidos por NIMGenetics tras la realización de WES en trío en 404 pacientes muestran, en aquellos con discapacidad intelectual síndromica, un rendimiento diagnóstico superior al 40%. El conjunto de los datos presentados en el Congreso de la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG) de 2018 permite concluir que ExoNIM[®] Trío:

- ✓ Es la estrategia de elección para la rápida identificación del patrón de herencia de las variantes, lo que permite establecer el origen *de novo*, en hemicigosis, homocigosis o heterocigosis compuesta de los cambios genéticos potencialmente causales.
- ✓ Constituye el abordaje de mayor rendimiento para el diagnóstico de la discapacidad intelectual síndromica basado en la secuenciación exómica, en concordancia con la literatura científica ^(4,5).



Distribución de las variantes identificadas en discapacidad intelectual síndromica.

Bibliografía:

1. Farwell KD, et al. Genet Med. 2015 Jul;17(7):578-86.
2. Lee H, et al. JAMA. 2014 Nov 12;312(18):1880-7.
3. Moroe GR, et al. Genet Med. 2016 Feb 4.
4. Wright CF, et al. Genet Med. 2018 Jan 11
5. Wright CF, et al. Nat Rev Genet. 2018 May;19(5):325

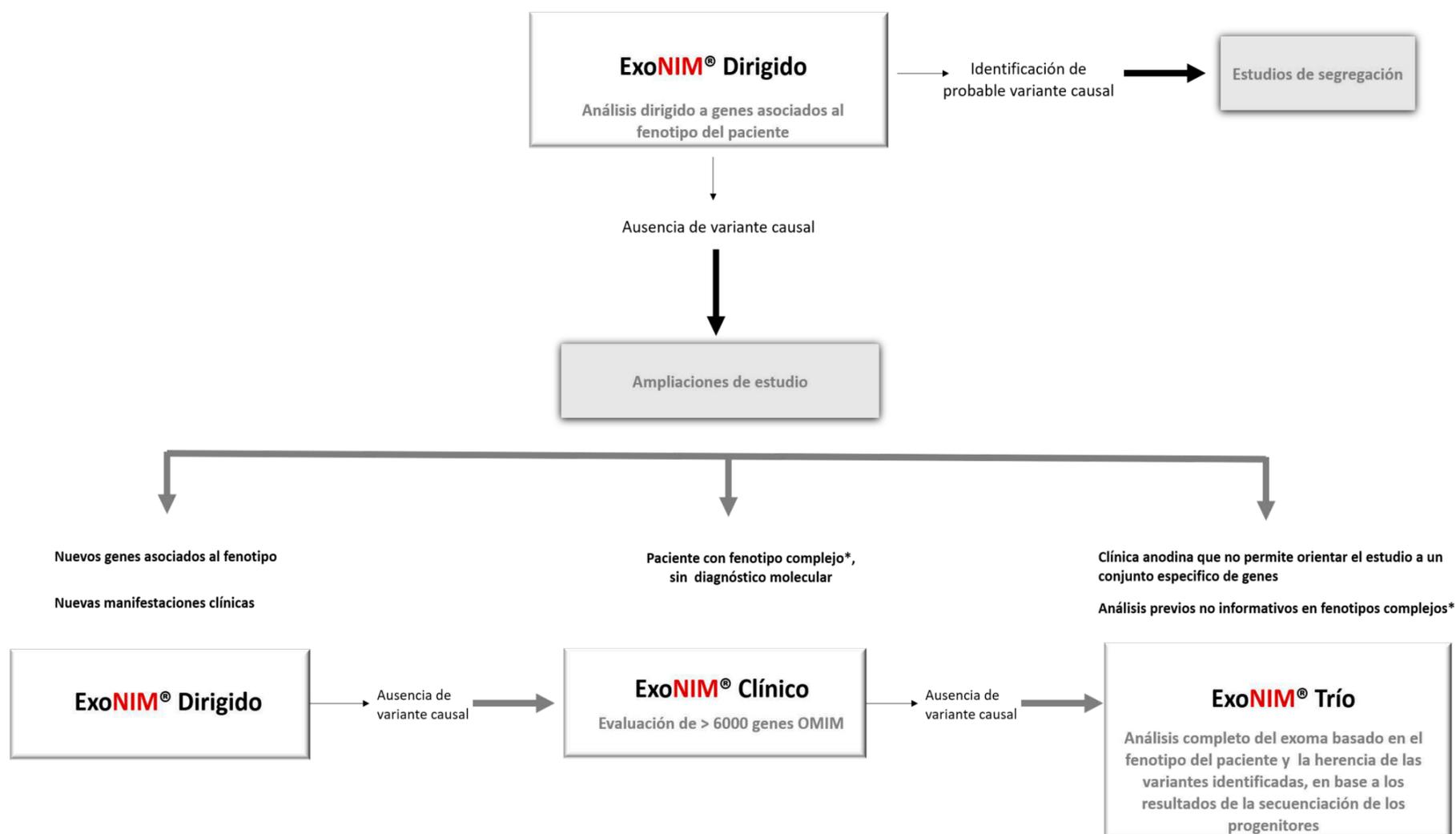


Para mayor información sobre los resultados, descárguese aquí nuestra comunicación al Congreso ESGH 2018

Las ventajas de ExoNIM®

El servicio de NIMGenetics para el diagnóstico de la discapacidad intelectual mediante la secuenciación del exoma completo constituye un abordaje que combina excelencia tecnológica y médico-científica.

✓ Abordaje secuencial adaptado a cada paciente



(*): Paciente con múltiples manifestaciones clínicas, malformaciones y/o rasgos dismórficos.

✓ Experiencia acreditada

- El equipo de NIMGenetics, que cuenta con más de 15 facultativos con grado de doctor y más de 15 técnicos expertos en genética, está liderado por miembros acreditados por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
- Más de 5000 exomas componen nuestra base de datos.

✓ Calidad certificada

Nuestros laboratorios siguen los controles de calidad de la *European Molecular Genetics Quality Network* (EMQN).

✓ Asesoramiento

El especialista dispone de accesibilidad inmediata al nuestro equipo de expertos para asesoramiento genético.