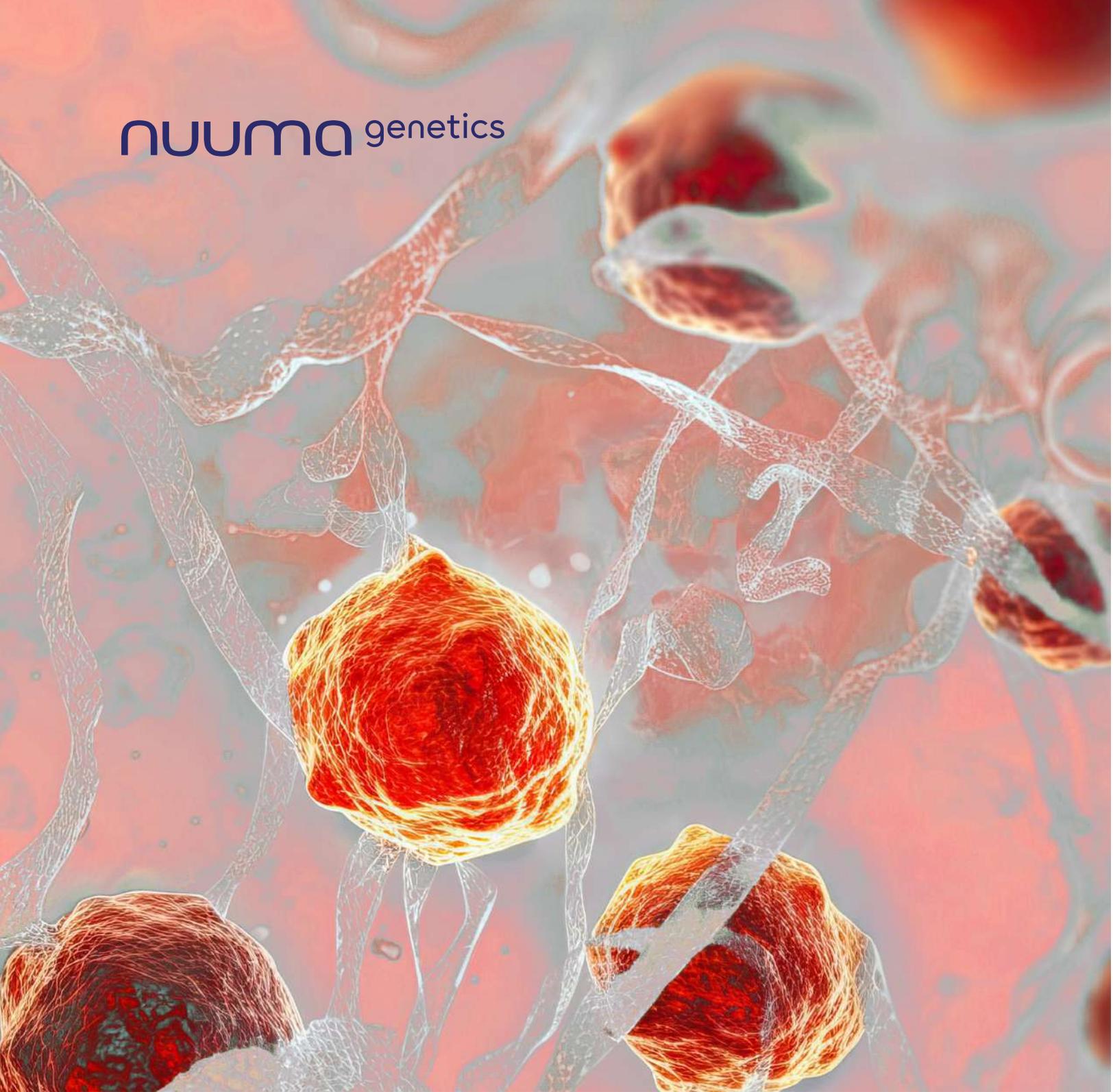


nuuma genetics



Genética de Precisión



Innovating in genomics,
improving lives.

NUUMA GENETICS es un Laboratorio de Genética clínica aplicada, que nace de la necesidad de compartir con profesionales y pacientes su experiencia de más de 20 años, desarrollando procesos de genética en colaboración con diversas entidades corporativas y gubernamentales.

MISIÓN

Mejorar la salud de la población y disminuir el riesgo de padecer y transmitir enfermedades de componente genético mediante el asesoramiento, poniendo al servicio de la sociedad, pacientes y profesionales, nuestra experiencia y tecnología.

Colaborar con profesionales y equipo médico para poner en práctica la medicina de calidad en sus especialidades y facilitar el proceso diagnóstico y de tratamiento.

VISIÓN

Ser un referente en la medicina preventiva y de precisión. Una medicina basada en el genoma de cada paciente.

VALORES

Responsabilidad y honestidad con los pacientes; y compromiso con la sociedad (paciente y profesional) a través de dos pilares: la formación continua a nivel interno y nuestra dedicación en materia de innovación.

Genética de Prevención

1. En el **5-10%** de los casos se puede identificar una alteración en un gen concreto que explica el desarrollo de los cánceres en los miembros de la familia.

Sociedad Española de Oncología Médica

2. El **2%** de parejas sin enfermedad conocida y deseo reproductivo tienen riesgo de tener un hijo afecto de una enfermedad genética recesiva o ligada al cromosoma X.

Archival et al, J. Pers. Med. 2022, 12, 1781

3. El **6-8%** de la población europea está afectada de una enfermedad rara, la mayor parte de ellas de origen genético.

Rare Diseases Europe, EURORDIS, 2022

4. Las enfermedades genéticas recesivas explican el **20%** de la mortalidad infantil y el **10%** de las hospitalizaciones pediátricas.

Capalbo et al, Journal of Assisted Reproduction and Genetics (2022) 39:2581-2593

Asesoramiento Genético

El asesoramiento genético es un proceso que consiste en poner a disposición del paciente información sobre una determinada enfermedad o condición genética y ayudar en la toma de decisiones.

Durante este procedimiento, el genetista recoge información sobre los antecedentes médicos personales y familiares del paciente (árbol familiar) para poder evaluar el caso de forma personalizada.

Posteriormente, el especialista en asesoramiento genético informa a la pareja sobre distintos aspectos de una determinada enfermedad genética, así como las pruebas genéticas necesarias para su diagnóstico, el riesgo de transmisión de la enfermedad a la descendencia, las posibilidades de evitar su transmisión a futuras generaciones, o el riesgo de recurrencia.

Genética de precisión

Conocer la alteración genética causal de una determinada patología nos permitirá conocer el pronóstico, seleccionar los tratamientos adecuados y proporcionar un correcto asesoramiento genético.

Las herramientas genéticas de las que actualmente disponemos, nos permiten el abordaje y diagnóstico de una gran cantidad de enfermedades en casi todas las especialidades médicas.



La secuenciación masiva o NGS (Next-Generation Sequencing) es la tecnología que nos permite secuenciar el exoma de un paciente, es decir, todas las regiones codificantes de su genoma, a una velocidad sin precedentes y con un coste cada vez más reducido, lo que ha permitido su implementación en la práctica clínica.

Esta tecnología ha supuesto una revolución en el diagnóstico de enfermedades mendelianas, ya que nos permite el estudio de todos los genes relacionados con una determinada patología (por ejemplo, cardiopatía, cáncer...) lo que denominamos exoma dirigido.

Especialidades Genética Aplicada

Cardiología

Existe un número elevado de genes que presentan alteraciones responsables de algunas patologías cardiacas con componente hereditario y que se están conociendo en los últimos años.

Los pacientes con sospecha de miocardiopatía (dilatada, hipertrófica arritmogénica), así como de síndromes con arritmia (fibrilación auricular, Brugada, QT) pueden beneficiarse del estudio mediante paneles de genes. Los resultados pueden tener utilidad diagnóstica, pronóstica y para el tratamiento.

Es importante el asesoramiento genético previo y posterior al estudio.

Síndromes de arritmias hereditarias

- Síndrome QT Largo
- Síndrome QT Corto
- Síndrome de Brugada
- Fibrilización auricular
- Taquicardia ventricular catecolaminérgica

Cardiomiopatías

- Miocardiopatía hipertrófica
- Miocardiopatía dilatada
- Miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo
- Miocardiopatía arritmogénica

Neurología

Las enfermedades neurológicas afectan al sistema nervioso central y periférico. Existe un buen número de enfermedades neuromusculares con base genética cuyas causas pueden estudiarse mediante tecnología genética.

Del mismo modo, hay un número elevado de enfermedades por afectación del sistema nervioso central que en ocasiones tienen origen genético.

- Enfermedad de Parkinson
- Síndrome Charcote-Marie-Tooth
- Esclerosis tuberosa
- CADASIL
- Holoprosencefalia
- Alteración de la migración neuronal
- Ataxias
- Neurofibromatosis
- Artrogriposis
- Neuropatías hereditarias
- Lisencefalia

Oncología

El cáncer es una enfermedad que resulta del crecimiento anormal y descontrolado de células. Puede afectar a toda la población y se origina por alteraciones genéticas de un grupo de células determinado (tumor primario), que se pueden diseminar (metástasis). Hasta un 10% de los cánceres tienen un origen genético hereditario, es decir las alteraciones genéticas se encuentran en las células germinales (ovocitos y espermatozoides) y son los que conocemos como cánceres hereditarios.

En la actualidad, conocemos varias decenas de genes de alta y media penetrancia cuyos cambios patogénicos incrementan el riesgo de padecer cáncer en las personas portadoras. Es importante identificar estas personas en riesgo para poder realizar estudio genético tras un adecuado asesoramiento.

- Cáncer de Mama/ovario
- Cáncer de próstata
- Síndrome de Li-Fraumeni
- Síndrome polipósico hereditario
- Neoplasia múltiple endocrina
- Anemia de Fanconi
- Carcinoma renal hereditario de células claras
- Cáncer de endometrio
- Síndrome de Lynch
- Cáncer colorrectal hereditario
- Melanoma
- Neoplasia múltiple endocrina
- Xeroderma Pigmentoso
- Paraganglioma-Feocromocitoma Hereditario

Oftalmología

Se conocen cada vez más enfermedades oftalmológicas con base hereditaria, lo que sitúa a la genética como una herramienta muy útil en el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades a través de paneles de NGS.

El uso de la genética nos permite ofrecer beneficios en términos de diagnóstico preciso, tratamiento, prevención y asesoramiento genético:

- Retinosis pigmentaria
- Amaurosis de Leber
- Distrofias de córnea
- Glaucoma congénito hereditario
- Síndrome de Bardet Biedl

Pediatría

Los trastornos del neurodesarrollo son enfermedades complejas con una gran heterogeneidad genética.

Para abordar su diagnóstico, se precisa de un adecuado asesoramiento genético y una combinación de técnicas (CGH-array, secuenciación NGS) encaminadas a encontrar la alteración genética causal del trastorno.

- Trastorno del espectro autista
- Discapacidad intelectual
- aCGH Autismo 180k
- Retraso global del desarrollo
- Neuropatías pediátricas
- aCGH 60K

Alteraciones Musculoesqueléticas

Se agrupan en este epígrafe las enfermedades genéticas causadas por alteraciones del tejido conjuntivo, que forman los huesos y los músculos, y que pueden afectar a otros órganos.

- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Displasias óseas
- Osteogénesis imperfecta
- Síndrome de Marfan
- Acondroplasia



nuuma genetics

Avda. Denia, 76
Edificio V76
03016 Alicante

Tlf. +34 672 029 313 · +34 667 080 244
info@nuumagenetics.com
Dirección comercial: +34 685 11 60 99

nuumagenetics.com

