

NEOMAZ[®]



Estudios moleculares
y genómicos



Secuenciación del Genoma Completo



Secuenciación del Genoma Completo



¿Qué es la Secuenciación del Genoma Completo?

La Secuenciación del Genoma Completo es un estudio genómico integral que proporciona a los profesionales de la salud información crítica para la prevención, el diagnóstico y la personalización de la atención médica. Este servicio de NeoMaz permite identificar variantes genéticas de interés clínico para optimizar la salud de los pacientes.

¿Por qué recomendar este servicio?

- Es el análisis genético más completo disponible para la prevención en pacientes sanos y aquellos con antecedentes familiares relevantes.
- Analiza genes accionables y con utilidad clínica para una intervención médica oportuna.
- Permite el almacenamiento seguro de información genética para consultas futuras.
- Incluye asesoría genética profesional antes y después del estudio para garantizar la interpretación adecuada de los resultados

Beneficios para el profesional de la salud

Prevención basada en evidencia

Identifica riesgos genéticos asociados a enfermedades hereditarias y multifactoriales, incluyendo reacciones adversas a medicamentos.

Planificación reproductiva

Detecta condiciones de portador relevantes para la asesoría genética de parejas.

Medicina personalizada

Proporciona información genómica clave para optimizar terapias farmacológicas y estrategias de tratamiento.

Acceso a información avanzada

Explora rasgos relacionados con metabolismo, nutrición, longevidad y otros factores para una comprensión integral del paciente.

Secuenciación del Genoma Completo

¿Por qué realizar este estudio?

Identificación de riesgos:

- El 3% de las parejas tienen un riesgo del 25% de transmitir enfermedades genéticas graves a sus hijos.
- Entre el 15-20% de los casos de cáncer están asociados a factores hereditarios familiares.
- Alrededor del 30% de las muertes súbitas cardíacas se deben a alteraciones genéticas.

Optimización terapéutica:

- El 3-5% de los ingresos hospitalarios en Europa son consecuencia de reacciones adversas a medicamentos.
- El 6% de la población tiene mayor riesgo hereditario de trombosis.

¿Qué analiza el estudio?

1. Enfermedades genéticas relevantes

- Trastornos endocrinos, metabólicos y neurológicos.
- Enfermedades cardiovasculares, mitocondriales y de coagulación.
- Susceptibilidad a cáncer y salud de órganos.

2. Condiciones de portador

Identifica enfermedades genéticas que podrían transmitirse a los hijos.

3. Rasgos genéticos

Información sobre dieta, metabolismo, longevidad, percepción sensorial, entre otros.

4. Farmacogenética

Análisis de más de 150 fármacos utilizados en áreas como oncología, neurología, cardiología y otras especialidades médicas.



Secuenciación del Genoma Completo



El proceso para este estudio

1

El especialista solicita el estudio para su paciente.

2

Se proporciona un kit para la recolección de una muestra de saliva.

3

La muestra se procesa para realizar la secuenciación y análisis genómico detallado.

4

Se genera un informe que incluye resultados interpretados y relevantes para la práctica clínica.
(65 días después desde que se recibe la muestra)

Calidad Garantizada

La Secuenciación del Genoma Completo de TamizMas utiliza tecnología de vanguardia y bases de datos de referencia como ClinVar y la Human Gene Mutation Database (base de datos ampliamente utilizada en la genética médica). El estudio es realizado por un equipo con más de 10 años de experiencia en genómica, respaldado por el Personal Genome Project de la Facultad de Medicina de Harvard.