Recombine

NUESTRA MISIÓN

Expandir el alcance y el impacto de la medicina genómica.

Recombine está revolucionando la medicina personalizada a través de sus innovadores productos, su cuidado del paciente, y sus investigaciones científicas colaborativas.

TABLA DE CONTENIDOS

1 CarrierMap

2 Asesoramiento Genético

3 Tecnología Poderosa

4 Cribado Ampliado

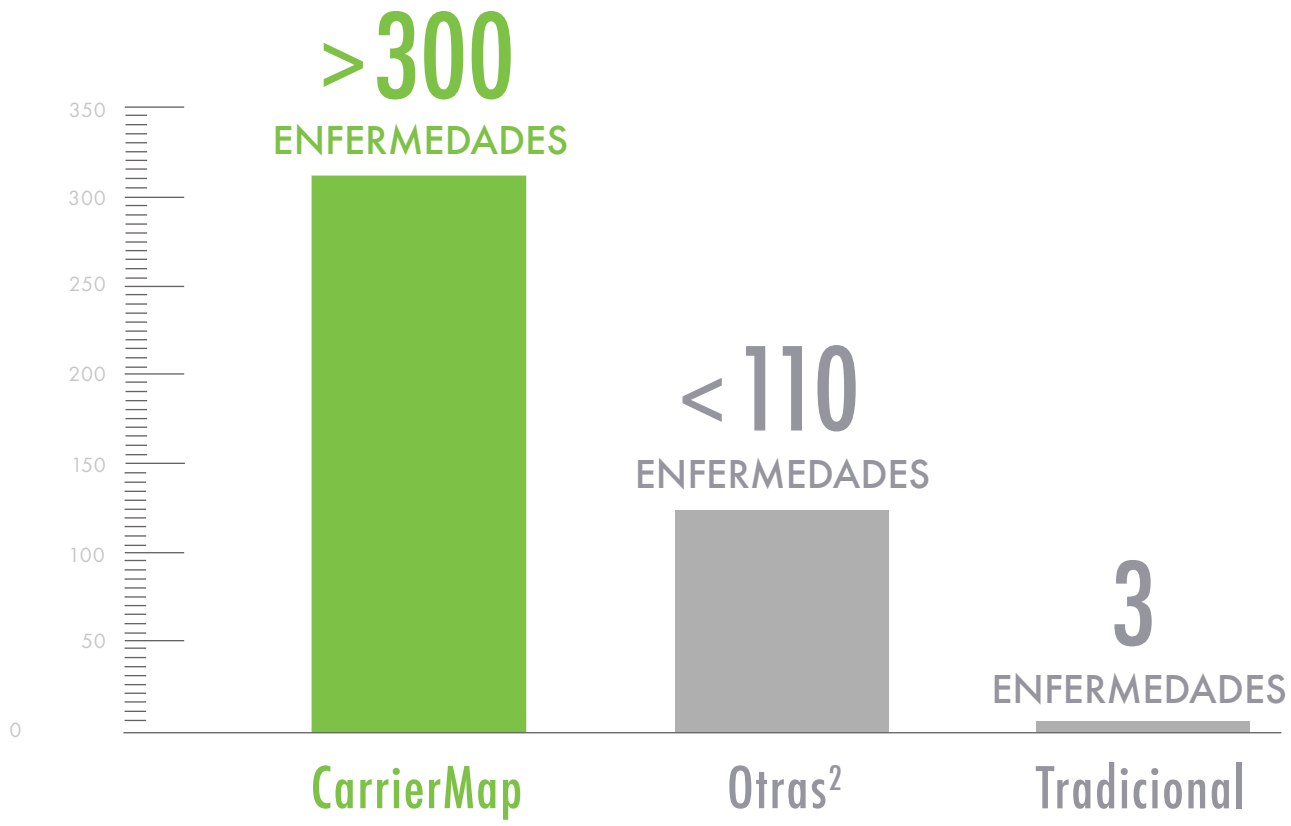
5 Respuestas Efectivas

6 Opciones Reproductivas

7 Informes Claros

CARRIERMAP

Las enfermedades genéticas, aunque raras a nivel individual, son comunes a nivel colectivo. Por lo tanto, la determinación del estado de portador genético es una de las recomendaciones más importantes para sus pacientes. CarrierMap es la prueba más exhaustiva ya que incluye más de 300 trastornos genéticos,[1] cubre la más amplia gama de ascendencia genética, y provee la información más impactante para los planes reproductivos.



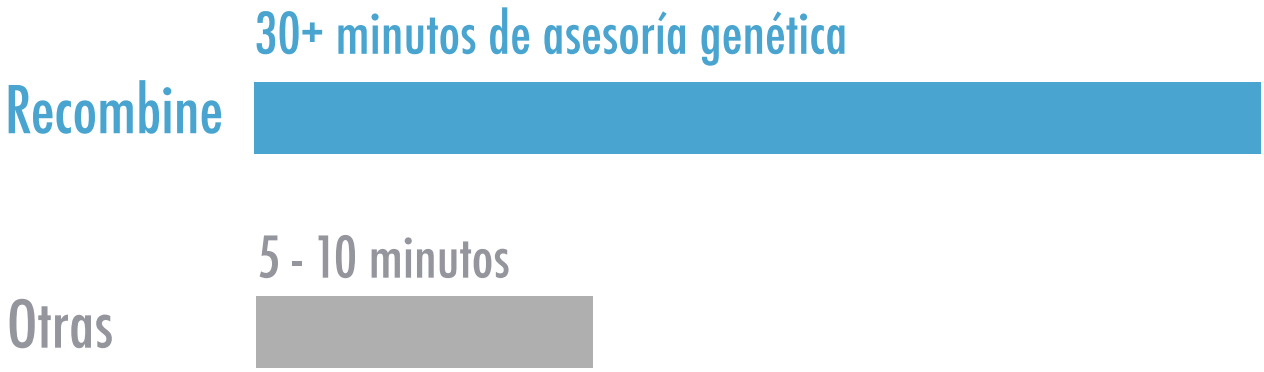
Las enfermedades incluidas en nuestra prueba son consideradas de gran impacto y su inclusión está basada en recomendaciones de varias asociaciones profesionales de la salud.[3]

Discapacidad física	Esperanza de vida reducida	Discapacidad cognitiva
290+	185+	145+
Enfermedades	Enfermedades	Enfermedades

[1]Para una lista completa de enfermedades incluidas en CarrierMap, visite www.recombine.com/diseases.
[2]Datos según los materiales de mercadotecnia más recientes.
[3]Edwards JG, Feldman G, Goldberg J, et al. Expanded Carrier Screening in Reproductive Medicine - Points to Consider. Obstet Gynecol. 2015; 125(3):653-662.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Recombine ofrece la opción de asesoramiento genético exhaustivo a todos sus pacientes. Nuestros asesores genéticos (certificados por el ABGC)[1] se preparan cuidadosamente para cada sesión con sus pacientes, y les explican sus resultados dentro del contexto de su historial médico, genético, y familiar. Nuestras sesiones genéticas están basadas en la práctica del asesoramiento genético tradicional, y facilitan la toma de decisiones del paciente.



Elementos de asesoría genética	Recombine AG	Otras[2]
Asesoría pre-prueba	✓	
Historial médico y familiar	✓	
Educación sobre herencia y genética	✓	✓
Resumen de pruebas hechas	✓	✓
Explicación de resultados	✓	✓
Evaluación de riesgos genéticos	✓	
Pruebas de pareja y opciones reproductivas	✓	
Carta de consulta	✓	
Apoyo profesional para médicos	✓	✓

[1]American Board of Genetic Counselors, Inc.
[2]Datos según los materiales de mercadotecnia más recientes.

TECNOLOGÍA PODEROSA

Genotipificación Innovadora

La tecnología de genotipificación de Recombine está basada en la probada plataforma de Illumina, utilizada por los principales laboratorios del mundo. CarrierMap cuenta con altas tasas de detección debido a las mutaciones cuidadosamente seleccionadas, incluyendo mutaciones intrónicas, exónicas, y del promotor, y grandes inserciones y deleciones que a menudo no se detectan con la secuenciación.

+

Secuenciación de Nueva Generación

Recombine ofrece Secuenciación de Nueva Generación (NGS) para casí 300 enfermedades, permitiendo la detección de nuevas mutaciones que podrían ser patógenas. Nuestro equipo de expertos se adhiere a las recomendaciones del Colegio Americano de la Genética Médica y de la Genómica (ACMG) en la interpretación y el reporte de las variaciones genéticas.

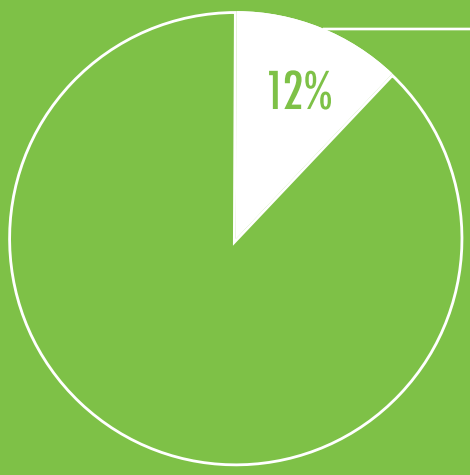
↓

Tecnología Sinérgica

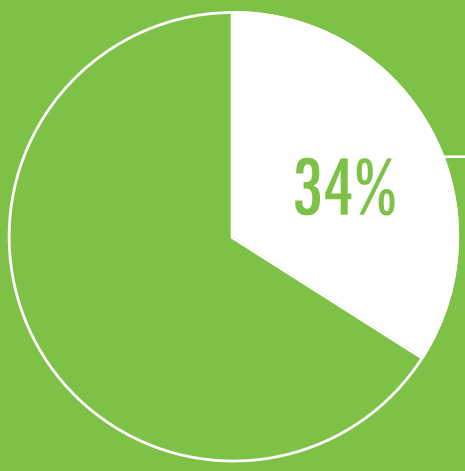
La combinación de genotipificación y secuenciación nos permite una mejor detección de las mutaciones y enfermedades más relevantes, disminuyendo así lo más posible el riesgo residual.

CRIBADO AMPLIADO

Las pruebas de alcance limitado pasan por alto dos de cada tres pacientes portadores de enfermedades genéticas de gran impacto.[1] La prueba CarrierMap de Recombine incluye una mayor cantidad de enfermedades para proveer a sus pacientes la mayor información. CarrierMap identifica portadores de enfermedades de gran impacto que otras pruebas de alcance limitado pasan por alto, y da al paciente el poder del conocimiento sobre estas condiciones.



PORTADORES INDENTIFICADOS POR EL
PANEL LIMITADO
RECOMENDADO POR LAS ASOCIACIONES



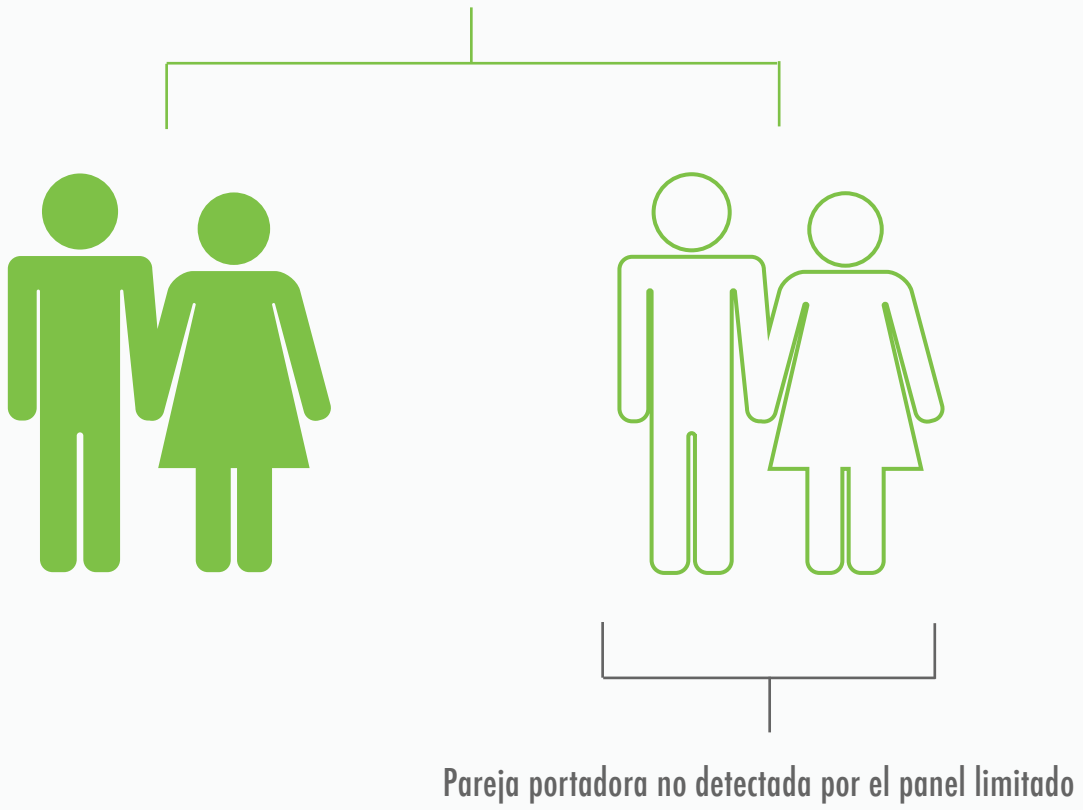
PORTADORES IDENTIFICADOS POR EL PANEL
CARRIERMAP
DE ALTO IMPACTO

[1]Datos internos de Recombine. Un panel limitado incluye sólo las enfermedades recomendadas por las asociaciones profesionales de la salud. El panel de alto impacto de CarrierMap consiste en enfermedades que tienen un gran impacto en la esperanza y calidad de vida.

RESPUESTAS EFECTIVAS

CarrierMap de Recombine identifica el 2.1% de las parejas como portadores de la misma enfermedad recesiva autosómica de gran impacto – el doble de las pruebas de paneles limitados.[1] Estas parejas corren un riesgo del 25% de tener un hijo afectado por una enfermedad genética. CarrierMap le da al paciente el poder de tomar decisiones reproductivas basadas en el conocimiento.

UNA DE CADA DOS PAREJAS CON ALTO RIESGO REPRODUCTIVO ES PASADA POR ALTO POR EL PANEL RECOMENDADO POR LAS ASOCIACIONES PROFESIONALES



[1]Datos internos de Recombine. Las enfermedades asociadas al cromosoma X no están incluidas en este análisis.

OPCIONES REPRODUCTIVAS

Las pruebas de portador posibilitan el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) de los embriones. Ofrecemos DGP a través de la empresa Reprogenetics para cualquier pareja identificada con alto riesgo reproductivo. Nos comprometemos a guiar a sus pacientes en cada uno de los pasos de este importante proceso.

INFORMES CLAROS

CarrierMap analiza las enfermedades clínicamente más relevantes y de mayor impacto. Las enfermedades son seleccionadas meticulosamente para su inclusión en base a la tasa de portadores, la gravedad clínica, y la disponibilidad de opciones de tratamiento, como está recomendado.[1]

GRAN IMPACTO

Estas enfermedades tienen un gran impacto en la esperanza y/o la calidad de vida.

IMPACTO MODERADO

Estas enfermedades típicamente no afectan la esperanza de vida pero sí pueden afectar la calidad de vida.

LIGADA AL CROMOSOMA X

Estas enfermedades se heredan vía mujeres portadoras. Las portadoras pueden tener síntomas.

BENEFICIOS DEL TRATAMIENTO

El tratamiento disminuye los síntomas de la enfermedad. Si está disponible, la evaluación neonatal facilita la intervención a tiempo.

OPCIONES DE PANELES

Recombine ofrece varias opciones de paneles de prueba personalizados para satisfacer sus necesidades.

- Panel CarrierMap Expandido
- Panel ACOG/ACMG
- Panel Judío Expandido

[1]Edwards JG, Feldman G, Goldberg J, et al. Expanded Carrier Screening in Reproductive Medicine - Points to Consider. Obstet Gynecol. 2015; 125(3):653-662.

Recombine

CarrierMap

Ordering Practice

Practice Code: 675
Miller MD
374 Broadway
New York, NY 10000
Physician: Dr. Frank Miller
Report Generated: 1/21/2015

Jane Smith

DOB: 02/19/1973
Gender: Female
Ethnicity: European
Procedure ID: 204
Kit Barcode: 20151209229510
Method: Genotyping
Specimen: Saliva, #401
Specimen Collection: 1/12/2015
Specimen Received: 1/13/2015
Specimen Analyzed: 1/21/2015

John Smith

DOB: 01/29/1972
Gender: Male
Ethnicity: European
Procedure ID: 203
Kit Barcode: 20151209229509
Method: Genotyping
Specimen: Saliva, #400
Specimen Collection: 1/12/2015
Specimen Received: 1/13/2015
Specimen Analyzed: 1/21/2015

SUMMARY OF RESULTS[1]

HIGH REPRODUCTIVE RISK

Disease	Jane Smith	John Smith
Cystic Fibrosis High Impact Treatment Benefits	Carrier (1 abnormal copy) Gene: CFTR c.1521_1523delCTT (p.508delF)	Carrier (1 abnormal copy) Gene: CFTR c.G3454C (p.D1152H)
	25% reproductive risk. Genetic counseling is recommended.	
Fragile X Syndrome High Impact X-Linked	Carrier (1 abnormal copy) Gene: FMR1 Intermediate (50 CGG repeats) Wildtype (29 CGG repeats)	Not Applicable
	Females with intermediate-sized expansions are not at increased reproductive risk. Future generations may be at risk. Genetic counseling is recommended.	
Biotinidase Deficiency High Impact Treatment Benefits	No Mutations Detected Gene: BTD	Carrier (1 abnormal copy) Gene: BTD p.Q456H (c.A1368C)
	0.09% (1/1,108) reproductive risk remaining. Genetic counseling is recommended.	

All other mutations analyzed by Recombine were not detected, reducing but not eliminating your chance to be a carrier for the associated genetic diseases. A list of all the diseases and mutations you were screened for is included later in this report. The test does not screen for every possible genetic disease. For disease information, please visit www.recombine.com/diseases. To speak with a Genetic Counselor, call 855.OUR.GENES.

♀ Female
Panel CarrierMap Expanded, Diseases Tested 252, Mutations Tested 1970, Genes Tested 243, Null Calls 0

♂ Male
Panel CarrierMap Expanded, Diseases Tested 229, Mutations Tested 1742, Genes Tested 221, Null Calls 0

Assay performed by
Reprogenetics
CLIA ID: 31D1054821
Lab Technician Robert Cohen

Reviewed by Susan Jones, PhD, HCLD, Lab Director

© 2015 Recombine, Inc.

[1]Informes disponibles en ingles y en español.

NUESTRA PROMESA

Colaboración
Fortaleciendo su clínica

Cuidado Completo de Paciente
Pruebas genéticas y asesoría genética exhaustivas

Investigación Responsable
Enfocada en mejorar los resultados

Estudios Innovadores
Investigación en la ciencia y la práctica de la genética

Recombine

855-OUR-GENES
www.recombine.com
support@recombine.com