

Examen *Primer Día.*

*El comienzo más informado
para el cuidado de tu bebé.*



540+ ENFERMEDADES TRATABLES

*El comienzo **más informado** para el cuidado de tu bebé.*

Pesquisa neonatal genética que analiza más de 540 enfermedades tratables desde una muestra con hisopo bucal del recién nacido. Permite **detección precoz** antes de que aparezcan síntomas · cuando la intervención puede cambiar el pronóstico.

VENTAJAS CLAVE



Temprano

Tamizaje desde el primer día de vida · ventana terapéutica óptima.



Indoloro

Hisopo bucal (swab) en mucosa bucal · menos de un minuto.



Amplio

540+ enfermedades genéticas tratables · 14 categorías clínicas.



Tratables

Solo enfermedades con tratamiento o intervención disponible.



Acreditado

Mendelics · CAP, CLIA, ISO 15189 y PALC · estándares internacionales.



Complementa

No reemplaza la prueba del talón · ambos exámenes se complementan.

14 CATEGORÍAS CLÍNICAS ANALIZADAS

Metabólico

y Endocrino

- ◇ Errores Innatos del Metabolismo
- ◇ Enfermedades Endocrinas
- ◇ Vitaminas y Minerales
- ◇ Hepáticas y Gastrointestinales

Sistémico

multi-órgano

- ◇ Enfermedades Cardiovasculares
- ◇ Enfermedades Pulmonares
- ◇ Enfermedades Renales
- ◇ Enfermedades Esqueléticas

Especializado



alto impacto clínico

- ◇ Enfermedades Neurológicas
- ◇ Enfermedades Hematológicas
- ◇ Enfermedades Inmunológicas
- ◇ Deficiencias Auditivas
- ◇ Neoplasias · Farmacogenética

VENTANA TERAPÉUTICA ÓPTIMA

Detección precoz que cambia el pronóstico.

Solo enfermedades con tratamiento o intervención disponible · permite iniciar manejo antes de que aparezcan síntomas.

* +540 CONDICIONES TRATABLES

INDICACIONES

- ◇ **Recién nacidos** · idealmente en el primer mes de vida
- ◇ Antecedentes familiares de enfermedades genéticas
- ◇ Padres consanguíneos o de comunidades cerradas
- ◇ Padres portadores de alguna condición genética
- ◇ Padres que buscan información preventiva temprana
- ◇ Hijos de embarazos con técnicas de reproducción asistida

LIMITACIONES

- ◇ **Test de tamizaje, no diagnóstico.** Una variante identificada requiere confirmación clínica
- ◇ **No reemplaza la prueba del talón** · ambos exámenes se complementan
- ◇ Solo analiza condiciones genéticas con tratamiento o intervención disponible
- ◇ No detecta condiciones no incluidas en el panel ni anomalías cromosómicas estructurales
- ◇ Recomendado idealmente en el primer mes · pierde valor después del primer año

PROCESO · 5 PASOS



Consulta

Orientación · sin orden médica



Muestra

Hisopo bucal · indoloro



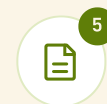
Envío

Logística a São Paulo



Análisis

NGS de 540+ genes



Resultado

Informe en español · 4 semanas

MUESTRA

Hisopo bucal (swab)

Kit enviado a casa · indoloro · desde el primer día de vida · sin sangre

PLAZO

4 semanas

Informe en español

LABORATORIO

Mendelics

São Paulo, Brasil

CAP CLIA ISO 15189
PALC

COBERTURA

Nacional · Chile

Sin orden médica · sin traslado del paciente

Conversemos sobre *tu bebé*.

WhatsApp · +56 9 7153 7775

sgbio.cl/prenatal/primer-dia/

contacto@sgbio.cl



ESCANEA

/ QUIÉNES SOMOS

SGBio · una **puerta de entrada** a la genética internacional, desde Chile.

ACERCAMOS · REPRESENTAMOS · ACOMPAÑAMOS

BGI

Mendelics

CeGaT

Myriad

Tempus

5 laboratorios · 4 países · 1 puerta