

NOVODETECT™

Driving change in the diagnostic journey

Los cálculos renales podrían ser una señal de una condición genética

NovoDETECT™ puede ayudarle a obtener las respuestas que necesita



Imágenes de actores.

Obtenga más información sobre las pruebas genéticas en
MyNovoDETECT.com (sitio en inglés).

Los cálculos renales pueden ser genéticos

Si usted o un ser querido ha tenido cálculos renales desde muy joven, o ha tenido cálculos repetidamente o cálculos múltiples a cualquier edad, lo que se conoce como cálculos renales recurrentes o CRR, es importante averiguar por qué.

Los cálculos renales pueden ser causados por genes que se transmiten desde el nacimiento y, cuanto antes lo sepa, mejor. Es importante obtener un diagnóstico adecuado y oportuno para poder iniciar un tratamiento adecuado.



Imágenes de actores.

Algunas señales que debe notar...

- ✓ Cálculo renal único en un bebé o niño menor de 18 años
- ✓ CRR en adultos
- ✓ Depósitos de calcio en los riñones (conocidos como nefrocalcinosis)
- ✓ Antecedentes familiares de cálculos renales
- ✓ Enfermedad renal crónica sin causa conocida
- ✓ Insuficiencia del crecimiento (un crecimiento más lento de lo esperado) y enfermedad renal terminal en lactantes

Obtenga más información sobre los signos y síntomas en **UnderstandingPH.com** (sitio en inglés).

En un estudio,
aproximadamente

15 %

de los pacientes con cálculos renales o depósitos de calcio en los riñones tenían una causa genética conocida.

Los estudios han demostrado que un niño con un cálculo renal tiene un **alto riesgo de formación de otro cálculo en los 3 años siguientes.**

¿Podría ser HOP?

La hiperoxaluria primaria (HOP) es una enfermedad hereditaria que hace que el organismo produzca demasiado oxalato, un producto de desecho metabólico que se elimina a través de los riñones. Cuando hay demasiado oxalato, los riñones no pueden eliminarlo todo. Este exceso de oxalato se une al calcio y forma cristales de oxalato de calcio que se acumulan dentro de los riñones y pueden provocar:



Acumulación de depósitos de oxalato cálcico (piedras) en los riñones



Desarrollo de daño renal



La acumulación de oxalato fuera de los riñones puede afectar a otros órganos de todo el cuerpo

El tratamiento de la HOP puede requerir diálisis o un trasplante doble de riñón/hígado.

Qué significa la HOP...

 hereditaria

Hiperoxaluria primaria

 Demasiado  oxalato  orina

*Lo bueno es que el diagnóstico y el tratamiento temprano de la HOP pueden ayudar a disminuir la progresión de la enfermedad.
Las pruebas genéticas son la única forma de estar seguros.*

Obtenga más información sobre la hiperoxaluria primaria en [UnderstandingPH.com](https://www.understandingph.com) (sitio en inglés).

NovoDETECT™ puede ayudarle a obtener las respuestas que necesita



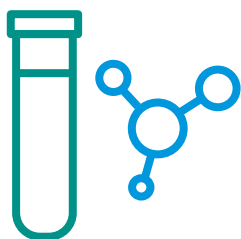
Patrocinado por Novo Nordisk, **NovoDETECT™ es un servicio gratuito de pruebas de diagnóstico y asesoramiento genético** que puede ayudarles a usted y a su proveedor de atención médica a tomar decisiones sobre el tratamiento de la HOP. Este programa no se le cobrará ni a usted, ni a su proveedor o seguro médico.

Las pruebas se realizan a través de **Blueprint Genetics** y **Quest Diagnostics**, que ofrecen tanto pruebas genéticas como la de metabolitos específicos de la HOP, la cual es importante y ayuda a encontrar la causa original de los cálculos renales de inicio temprano o CRR.



Las **pruebas genéticas** buscan cambios en los genes que pueden hacer que se formen cálculos renales.

- **El panel NovoDETECT™ de 3 genes para la HOP** puede ayudar a identificar cambios en los genes relacionados específicamente con la HOP: *AGXT* (PH1), *GRHPR* (PH2) y *HOGA1* (PH3)
- **El panel NovoDETECT™ de 45 genes** busca detectar cambios en los genes asociados a la HOP, además de otros genes relacionados con la enfermedad por cálculos renales
- Su proveedor de atención médica determinará qué panel es adecuado para usted



Las **pruebas de metabolitos específicos de la HOP**, de ser necesarias, ayudan a determinar las sustancias presentes en la orina para evaluar en mayor profundidad si usted tiene HOP.

- Cuando las pruebas genéticas por sí solas no proporcionan respuestas, NovoDETECT™ utiliza pruebas especializadas de metabolitos para aclarar los resultados de las pruebas genéticas de HOP

Obtenga más información sobre las pruebas genéticas en **[MyNovoDETECT.com](https://www.mynovodeTECT.com)** (sitio en inglés).

Cómo funcionan las pruebas

Paso 1 *Hable con su proveedor de atención médica sobre NovoDETECT™*

- Primero, su proveedor de atención médica confirmará si es elegible
- Si es elegible, su proveedor de atención médica solicitará un kit de análisis genético de NovoDETECT™ de 3 genes de la HOP o 45 genes sin costo alguno con una elección de análisis de sangre o bucal (hisopado bucal interno)
- Al realizar el pedido, su proveedor de atención médica puede optar por proporcionarle asesoramiento pre y posgenético para ayudarlo a lo largo del proceso de análisis
- Si usted así lo elige, un asesor genético se pondrá en contacto con usted para programar horarios de citas que le resulten convenientes y responder a cualquier pregunta que pueda tener

Paso 2 *Proporcionar muestra*

- Dependiendo de la muestra (bucal o sanguínea), el kit de análisis se enviara a su domicilio o a la oficina de su proveedor de atención médica
- Las muestras de sangre se pueden extraer en el consultorio de su proveedor de atención médica, o cómodamente en su domicilio a través de **ExamOne**, una empresa de **Quest Diagnostics**
- Se puede tomar una muestra bucal en el hogar. Siga cuidadosamente las instrucciones del kit de prueba sobre cómo realizar una toma interna bucal con hisopo. También puede encontrar información en **MyNovoDETECT.com** (sitio en inglés)
- Siga las instrucciones que se encuentran en el kit y, a continuación, envíe la muestra utilizando la etiqueta de envío de FedEx prepagada
- El formulario de consentimiento proporcionado en el kit **debe** firmarse y devolverse con su muestra

Paso 3 *Obtener resultados*

- Resultados estarán disponibles con su proveedor de atención médica a través de un portal en línea seguro
- Los resultados se tardan aproximadamente 6 semanas

No se compartirá información ni datos que permitan identificar al paciente fuera del programa. Algunos ejemplos de datos de los pacientes anonimizados son el diagnóstico clínico, el rango de edad, el sexo y las variantes genéticas asociadas a las enfermedades por cálculos renales. La información de contacto de su proveedor de atención médica puede compartirse según sea necesario.

No se compartirán muestras ni datos de investigación identificables con terceros sin su permiso expreso.

Hablar con su proveedor de atención médica

Al considerar NovoDETECT™, pregunte a su proveedor de atención médica lo siguiente:



Imágenes de actores.

- ✓ ¿Es posible que el inicio temprano de mis síntomas de cálculo renal sea de origen genético?
- ✓ ¿Debo hablar con un asesor genético? ¿Cómo podrá ayudarme un asesor genético?
- ✓ ¿Qué sucede si no puedo encontrar información sobre los antecedentes médicos de mi familia?
- ✓ ¿Cómo afectarán las pruebas genéticas al resto de mi familia? ¿Deben hacerse pruebas también otras personas, incluidas aquellas con cálculos renales?
- ✓ ¿Qué pruebas debo realizarme y con qué frecuencia?

NovoDETECT™ no debería afectar a la elección del tratamiento. Su proveedor de atención médica y usted tomarán la decisión definitiva sobre su atención médica. Siempre debe tenerse en cuenta toda la gama de opciones de tratamiento antes de determinar las que puedan ser más apropiadas para usted.

Obtenga más información sobre las pruebas genéticas en [MyNovoDETECT.com](https://www.mynovodeTECT.com) (sitio en inglés).

¿Qué ocurre si mi resultado de HOP es positivo?

Si los resultados de las pruebas indican HOP, su proveedor de atención médica puede recomendarle:



Pruebas a familiares adecuados, incluidos padres, hermanos e hijos



Opciones que debe de tener en cuenta que pueden ayudar a controlar su HOP

Averigüe con mayor detalle cómo se hereda la HOP y conozca las opciones de tratamiento actuales en **[UnderstandingPH.com](https://www.understandingph.com)** (sitio en inglés).



Imágenes de actores.

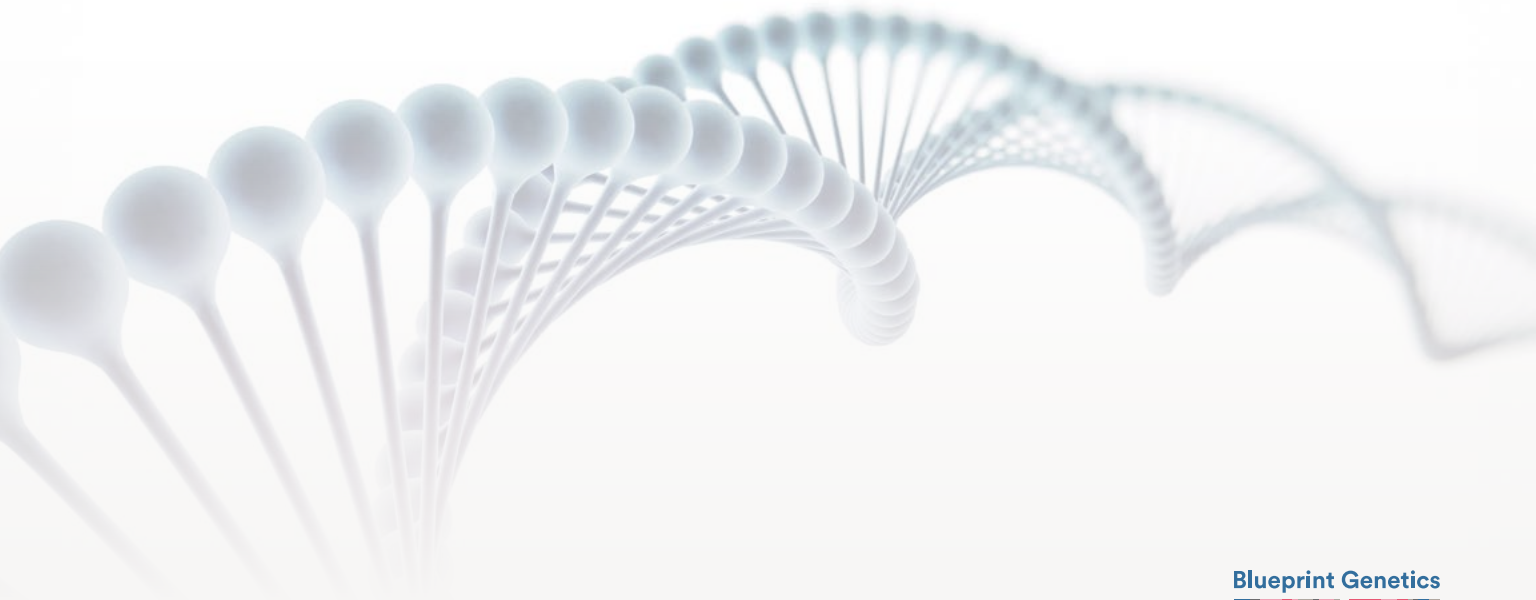
NovoDETECT™ hace todo lo posible

Novo Nordisk se compromete a encontrar el origen de los cálculos renales de inicio temprano o los CRR mediante pruebas de diagnóstico, y así poder reducir los retrasos en el diagnóstico de la HOP.

Hable con su proveedor de atención médica sobre los próximos pasos y obtenga más información sobre las pruebas genéticas en **MyNovoDETECT.com** (sitio en inglés).



Imágenes de actores.



NovoDETECT™ es una marca comercial y Novo Nordisk es una marca comercial registrada de Novo Nordisk A/S.
© 2024 Novo Nordisk Todos los derechos reservados. US24RREN00041 Abril de 2024
Aunque Novo Nordisk patrocina NovoDETECT™, Blueprint Genetics, Quest Diagnostics y ExamOne prestan de forma independiente todos los servicios.

Blueprint Genetics

