

## Exoma

### SECUENCIACIÓN MASIVA DEL EXOMA (WES)

Permite secuenciar de forma simultánea, automatizada, rápida y precisa las regiones codificantes (exones) del genoma humano (aproximadamente 20.000 genes que representan el 1% del ADN humano) con una cobertura media superior a 80x. Posteriormente, mediante programas bioinformáticos, se anotan analizan las variantes genéticas que se encuentran en los genes causantes de enfermedades hereditarias de la visión. En estas regiones se localizan el 85% de las mutaciones patogénicas descritas como causantes de patologías humanas.

El estudio del exoma permite ampliar enormemente el número de genes incluidos el panel completo de distrofias de retina y nervio óptico y caracterizar nuevos genes, y por tanto ampliar el conocimiento genético de las patologías oculares.

### REGIONES ANALIZADAS

Todas las regiones codificantes de los genes del genoma humano (aproximadamente 20.000 genes); con especial cobertura en los genes previamente asociados a patologías genéticas. También se secuencian y analiza el genoma mitocondrial completo.

### RESULTADOS

Se entregará un informe genético detallado que incluirá las variantes genéticas identificadas y el consejo genético. Esta información está respaldada por estudios bibliográficos exhaustivos y análisis de bases de datos y, especialmente, por nuestra experiencia de 25 años de investigación en la genética de las enfermedades hereditarias de la visión.

El test se iniciará al efectuar el pago, y cuando se haya recibido el consentimiento informado firmado y la muestra. El plazo de entrega del informe es entre 12 y 14 semanas después de cumplir las condiciones anteriores.

### PRECIO

A partir de 1490€. Para conocer las opciones que mejor se ajusten a sus necesidades póngase en contacto con nosotros.

### RECOMENDADO PARA

Se recomienda este test cuando el diagnóstico clínico indica una patología ocular no incluida en el Panel Completo de Distrofias de Retina y otras patologías oculares, o cuando no está claro el diagnóstico clínico del paciente.

### METODOLOGÍA

La estrategia diagnóstica se basa en la secuenciación automatizada y simultánea de DNA en plataformas HiSeq2000 Illumina, especialmente diseñadas para este tipo de análisis de alto rendimiento.

Las variantes puntuales patogénicas se verifican por secuenciación Sanger, se comprueba que su frecuencia en la población control sea inferior al 1% y que cumplan con las predicciones de patogenicidad siguiendo los algoritmos bioinformáticos establecidos (SIFT, LRT, MutationTaster, PolyPhen2, CADD y NetGene2).

## PATOLOGÍAS

A continuación se señalan las patologías oculares más frecuentes que se pueden diagnosticar mediante el estudio del exoma. A parte de las patologías mencionadas, se pueden estudiar todas las patologías incluidas en nuestro Panel Completo.

Anoftalmia / Nanoftalmia  
 Anomalía de Peters plus  
 Síndrome de Blefarofimosis  
 Cataratas  
 Coloboma  
 Deficiencia de biotinidasa  
 Disgenesia del segmento anterior / Hipoplasia del iris  
 Displasia oculodentodigital  
 Distrofia corneal cristalina de Schnyder  
 Distrofia corneal de Meesmann  
 Distrofia corneal de Reis-Bücklers  
 Distrofia corneal estromal congénita  
 Distrofia corneal gelatinosa en forma de gotas  
 Distrofia corneal granular clásica o tipo I  
 Distrofia corneal macular/ Distrofia corneal de Fehr  
 Distrofia corneal moteada  
 Distrofia corneal polimorfa posterior  
 Distrofia corneal reticular tipo I  
 Distrofia de córnea  
 Distrofia corneal endotelial de Fuchs  
 Distrofia endotelial hereditaria congénita  
 Distrofia macular no filiada  
 Ectopia lentis / Ectopia del cristalino aislada  
 Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
 Lipofuscinosis neuronal ceroida / Ceroidolipofuscinosis neuronales  
 Megalocórnea  
 Microftalmia  
 Neuropatía óptica  
 Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)  
 Oftalmoplejia externa progresiva (PEO) / Oftalmoplejia crónica externa progresiva (CPEO)  
 Queratocono  
 Síndrome acrorenocular  
 Síndrome branquioculofacial  
 Síndrome Chediak-Higashi  
 Síndrome de córnea frágil / Síndrome de Brittle  
 Síndrome de Heimler  
 Síndrome de Lenz microftalmia  
 Síndrome de Wolfram  
 Síndrome de Zellweger  
 Síndrome faciooculoacústico renal / Síndrome de Donnai-Barrow  
 Síndrome de Fraser  
 Síndrome Warburg micro  
 Síndrome oculoauricularvertebral  
 Síndrome oculocerebrorenal de Lowe  
 Síndrome oculoectodermal / Síndrome EEC  
 Síndrome óculofaciocardiodental  
 Síndrome orofaciodigital  
 Vasculopatía retinal  
 Xeroderma pigmentoso