

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 ceroidea / 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 oculoocerebrorenal de Lowe
Síndrome oculoectodermal / Síndrome EEC
Síndrome óculo-faciocardiodental
Síndrome orofaciodigital
Vasculopatía retinal
Xeroderma pigmentoso