Panel de Glaucoma Congénito y Ángulo Abierto

El panel de Glaucoma Congénito y Ángulo Abierto de DBGen incluye el estudio genético de 20 genes identificados como causantes de estas patologías. Este panel forma parte del Panel Completo de Distrofias de Retina y otras patologías oculares.

SOBRE EL GLAUCOMA

El glaucoma congénito se hereda siguiendo un patrón autosómico dominante o recesivo y se caracteriza por una alteración progresiva del nervio óptico que conduce a un incremento de la presión intraocular y causa ceguera. La prevalencia de estas formas de glaucoma es de 1:27.800 individuos. Estas formas de glaucoma pueden aparecer asociadas a diversos síndromes, como el síndrome de Axenfeld-Rieger.

PATOLOGÍAS

El panel comprende los genes causantes de las siguientes patologías:

>> Aniridia
>> Anomalía de Peters
>> Glaucoma Congénito
>> Glaucoma de Ángulo Abierto
>> Síndrome de Axenfeld-Rieger/Iridiogoniodigenesis

GENES QUE SE ANALIZAN

ASB10, COL18A1, COL4A1, CRYAA, CRYBA4, CYP1B1, FOXC1, LMX1B, LTBP2, MFRP, MYOC, OPA1, OPA3, OPTN, PAX6, PITX2, SH3PXD2B, TEK, TMEM126A, WDR36

Regiones no codificantes incluidas: *OPA1* c.610+360G>A, *OPA1* c.610+364G>A

PRECIO

A partir de 690€. Para conocer las opciones que mejor se ajusten a sus necesidades póngase en contacto con nosotros.

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.

METODOLOGÍA

La estrategia diagnóstica se basa en la secuenciación automatizada de DNA en plataformas HiSeq 2000 Illumina, especialmente diseñadas para este tipo de análisis de alto rendimiento. Nuestros paneles han sido diseñados para priorizar las regiones genómicas relacionadas con las patologías oculares hereditarias que se indican en este texto. 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).

RECOMENDADO PARA

Se recomienda este test cuando el diagnóstico clínico indica algunas de las patologías mencionadas anteriormente y la identidad clínica está claramente definida.

Este panel ofrece un rendimiento diagnóstico elevado porque incluye todos los genes conocidos que causan estas enfermedades y porque la metodología utilizada permite identificar algunas alteraciones genómicas estructurales que son difíciles de detectar en otro tipo de ensayos.