



## Panel de Síndrome de Usher

El panel de Síndrome de Usher (tipo I, II, III) de DBGen incluye el estudio genético de 17 genes identificados como causantes de esta patología. Este panel forma parte del Panel Completo de Distrofias de Retina y otras patologías oculares.

### SOBRE EL SÍNDROME DE USHER

El síndrome de Usher (tipo I, II, III) es una patología que presenta herencia recesiva. Se han descrito tres tipos de síndrome de Usher, según la edad de aparición y la severidad de los rasgos clínicos. Se caracteriza por pérdida de audición y retinosis pigmentaria, rasgos que pueden ser totales o parciales. En algunos casos cursa con disfunción vestibular que afecta al equilibrio. Su prevalencia es de 1:30.000 individuos. El tipo más común es Usher tipo II (60% de los casos), causado mayoritariamente por el gen *USH2A*.

#### PATOLOGÍAS

El panel comprende los genes causantes de las siguientes patologías:

>> **Síndrome de Usher (tipo I, II, III)**

#### GENES QUE SE ANALIZAN

*ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, DFNB31, ESPN, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A*

Regiones no codificantes incluidas: *USH2A c.7595-2144A>G, USH2A c.8845+628C>T, USH2A c.9959-4159A>G, USH2A c.5573-834A>G*

### 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.