Panell de Síndrome d'Usher

El panell de la síndrome d'Usher (tipus I, II, III) de DBGen inclou l'estudi genètic de 17 gens identificats com a causants d'aquesta patologia. Aquest panell forma part del Panell Complet de Distròfies de Retina i altres patologies oculars.

SOBRE LA SÍNDROME D'USHER

La síndrome d'Usher (tipus I, II, III) s'hereta seguint un patró mendelià autosòmic recessiu. S'han descrit tres tipus de la síndrome d'Usher, segons l'edat d'aparició i la severitat dels trets clínics. Es caracteritza per una pèrdua d'audició i retinitis pigmentaria, trets que poden ser totals o parcials. En alguns casos cursa amb disfunció vestibular que afecta l'equilibri. La seva prevalença és d'1:30.000 individus. El tipus més comú és Usher tipus II (60% dels casos), i el gen majoritari que causa aquesta síndrome és *USH2A*.

PATOLOGIES

El panell comprèn els gens causants de les següents patologies:

>> Síndrome d'Usher (tipus I, II, III)

GENS QUE S'ANALITZEN

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

Regions no codificants incloses: *USH2A* c.7595-2144A>G, *USH2A* c.8845+628C>T, *USH2A* c.9959-4159A>G, *USH2A* c.5573-834A>G

PREU

A partir de 690€. Per conèixer les opcions que millor s'ajustin a les seves necessitats posi's en con-

RESULTATS

Es lliurarà un informe genètic detallat que inclourà les variants genètiques identificades i el consell genètic. Aquesta informació està recolzada per estudis bibliogràfics exhaustius i anàlisis de bases de dades i, especialment, per la nostra experiència de 25 anys de recerca en la genètica de les malalties hereditàries de la visió.
El test s'iniciarà en efectuar el pagament, i quan s'hagi rebut el consentiment informat signat i la mostra. El termini de lliurament de l'informe és entre 12 i 14 setmanes després de complir les condicions anteriors.

METODOLOGIA

L'estratègia diagnòstica es basa en la seqüenciació automatitzada de DNA en plataformes HiSeq 2000 Illumina, especialment dissenyades per a aquest tipus d'anàlisi d'alt rendiment. Els nostres panells han estat dissenyats per prioritzar les regions genòmiques relacionades amb les patologies oculars hereditàries que s'indiquen en aquest text. Les variants puntuals patogèniques es verifiquen per seqüenciació Sanger, es comprova que la seva freqüència en la població control sigui inferior al 1% i que compleixin amb les prediccions de patogenicitat seguint els algoritmes bioinformàtics establerts (SIFT, LRT, MutationTaster, PolyPhen2, CADD i NetGene2).

RECOMANAT PER

Es recomana aquest test quan les dades clíniques indiquen algunes de les patologies esmentades anteriorment i no hi dubtes sobre la identitat clínica.

Aquest panell forma part del Panell Complet de Distròfies de Retina i altres patologies oculars i ofereix un rendiment diagnòstic elevat perquè inclou tots els gens coneguts que causen aquestes malalties i perquè la metodologia utilitzada permet identificar algunes alteracions genòmiques estructurals que són difícils de detectar en altres tipus d'assajos.