

Panell de Vitreoretinopatia

El panell de vitreoretinopaties de DBGen inclou l'estudi genètic de 19 gens identificats com a causants de la patologia. Aquest panell forma part del Panell Complet de Distròfies de Retina i altres patologies oculars.

SOBRE LA VITREORETINOPATIA

Les vitreoretinopaties són un conjunt de patologies que s'hereten seguint un patró mendelià autosòmic dominant, autosòmic recessiu i lligat al sexe. Es caracteritzen per la degeneració de l'humor vitri i la retina, la presència de cataractes prematures i una elevada predisposició a sofrir despreniments de retina. En aquest grup s'inclouen la vitreoretinopatia exudativa familiar, la síndrome de Stickler, la síndrome de Wagner, la síndrome de Knobloch, la malaltia de Norrie i la retinòsqüisi.

PATOLOGIES

El panell comprèn els gens causants de les següents patologies:

- >> Bestrofinopatia
- >> Despreniment de la retina regmatogènica
- >> Distròfia vitreoretinopatia / Síndrome de Goldmann-Favre / Síndrome d'increment dels cons S
- >> Malaltia de Norrie
- >> Malaltia de Wagner / degeneració hialoidoretinal
- >> Retinocoroidopatia vítreica
- >> Retinòsqüisi
- >> Síndrome de Knobloch
- >> Síndrome de Stickler
- >> **Vitreoretinopatia exudativa familiar**

GENS QUE S'ANALITZEN

BEST1, CAPN5, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, FZD4, KCNJ13, KIF11, LRP5, NDP, NR2E3, RSI, TSPAN12, VCAN, ZNF408

Regions no codificants incloses: *COL2A1 c.1527+104T>G, COL2A1 c.1527+135G>A*

PREU

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

RESULTATS

Se entregarà un informe genètic detallat que inclourà les variants genètiques identificades i el consell genètic. Esta informació està respaldada per estudis bibliogràfics exhaustius i anàlisis de bases de dades i, especialment, per nuestra experiència de 25 anys de investigació en la genètica de les malalties hereditàries de la visió. El test se iniciarà al efectuar el pagament, i quan se hagi rebut el consentiment informatiu firmat i la mostra. El termini de entrega 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 algorismes 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.