



PANELES DE PRECISIÓN

ESQUELETO:

- **Osteogénesis imperfecta:** La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno de fragilidad ósea causado generalmente por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2 que codifican el colágeno tipo I. La OI es una de las displasias esqueléticas más comunes. Es una enfermedad generalizada fenotípica y molecularmente heterogénea que se manifiesta con una amplia gama de signos y síntomas que incluyen manifestaciones sistémicas y del tejido conectivo además de fragilidad ósea. El Panel de Precisión de Osteogénesis Imperfecta se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial dirigido y preciso de la fragilidad ósea que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad .
- **Osteopetrosis:** La osteopetrosis , también conocida como “ enfermedad de los huesos de mármol ” , es un término que hace referencia a un grupo de enfermedades esqueléticas que se caracterizan por un aumento generalizado de la densidad ósea debido a una reabsorción ósea defectuosa por parte de los osteoclastos, las células encargadas de esta función en el tejido óseo. En consecuencia , el modelado y remodelado óseo se ven perjudicados. El defecto en el recambio óseo resulta característicamente en la fragilidad esquelética a pesar del aumento de la masa ósea, y también puede causar insuficiencia hematopoyética, erupción dental alterada, síndrome de atrapamiento nervioso y deterioro del crecimiento. Se pueden distinguir tres formas de osteopetrosis según el patrón de herencia: autosómica recesiva, autosómica dominante y ligada al cromosoma X.
- **Displasias esqueléticas:** Las displasias esqueléticas, también conocidas como osteocondrodisplasias, son un grupo clínico y fenotípicamente heterogéneo de más de 450 trastornos hereditarios caracterizados por anomalías principalmente en el crecimiento del cartílago y hueso, aunque también pueden afectar músculos, tendones y ligamentos, dando como resultado una forma y tamaño anormales del esqueleto y desproporción de huesos largos, columna y cabeza. El panel de precisión de displasias esqueléticas se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de las anomalías esqueléticas que, en última instancia, conducen a un mejor tratamiento y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes involucrados en esta enfermedad utilizando secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes involucrados.