



# PANELES DE PRECISIÓN

## DERMATOLOGÍA:

- **Panel de precisión de epidermólisis ampollosa:** La epidermólisis ampollosa (EB) es un grupo de trastornos ampollosos genéticos caracterizados por fragilidad de la piel y formación de ampollas en la piel y las membranas mucosas en respuesta a un traumatismo mínimo. El panel de precisión para epidermólisis ampollosa se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de las ampollas que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de ictiosis:** La ictiosis se refiere a un grupo poco común de trastornos de la piel caracterizados por cantidades excesivas de escamas superficiales secas e hiperqueratosis, a menudo asociadas con eritrodermia. Pertenece al grupo de trastornos de la queratinización y las manifestaciones se deben a mutaciones en genes implicados mayoritariamente en la formación de la barrera cutánea. El panel de precisión de ictiosis 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.
- **Panel de precisión de Xeroderma Pigmentosum:** El Xeroderma Pigmentoso (XP) es un trastorno autosómico recesivo poco común que se caracteriza por fotosensibilidad con fáciles quemaduras en la piel después de una exposición mínima al sol, cambios pigmentarios, envejecimiento prematuro de la piel y predisposición al desarrollo de tumores malignos. Estas características son el resultado de un defecto en los mecanismos de reparación del ADN después de la exposición a la radiación ultravioleta (UV). Además de las complicaciones cutáneas, los pacientes son propensos a sufrir afecciones oculares, procesos neurodegenerativos y tumores del sistema nervioso central. Menos del 40% de los pacientes sobreviven más allá de los 20 años.
- **Panel de precisión de albinismo oculocutáneo:** El albinismo es un grupo de anomalías hereditarias de la síntesis de melanina y se caracterizan por una disminución o ausencia del pigmento de melanina. Hay varios tipos de albinismo, uno de ellos es el albinismo oculocutáneo (OCA). La OCA es una enfermedad autosómica recesiva de la biosíntesis de melanina que conduce a la pérdida total o parcial de melanina en la piel, los folículos pilosos y los ojos. Esto se debe a mutaciones en genes que codifican las enzimas responsables de la síntesis de melanina. El panel de precisión de albinismo oculocutáneo se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Panel de precisión para displasia ectodérmica:** Las displasias ectodérmicas (DE) son un grupo heterogéneo de aproximadamente 200 trastornos hereditarios caracterizados por anomalías en al menos dos de las estructuras derivadas del ectodermo embrionario, con al menos una que involucra apéndices de la piel (cabello, uñas, glándulas sudoríparas). Otros tejidos que pueden estar involucrados incluyen glándulas mamarias, médula suprarrenal, sistema nervioso central, oído interno, etc. Los ED son congénitos, difusos y no progresivos.
- **Panel de precisión de esclerosis tuberosa:** El complejo de esclerosis tuberosa (CET) es un trastorno neurocutáneo hereditario que se caracteriza por características pleomórficas que involucran muchos sistemas de órganos. Una de las principales características de este trastorno es la presencia de múltiples hamartomas benignos de cerebro, ojos, corazón, pulmón, hígado, riñón y piel. Es un trastorno genético autosómico dominante causado por mutaciones en los genes TSC1, TSC2 o IFNG que, a su vez, afectan la diferenciación, proliferación y migración celular en las primeras etapas del desarrollo. El rasgo más característico del CET es el adenoma sebáceo, que aparece al final de la niñez o al principio de la adolescencia. Existe un mayor riesgo de malignidad y susceptibilidad a la epilepsia.