

PANELES DE PRECISIÓN

NEUROLOGÍA:

- **Panel de precisión de Ataxia Telangiectasia:** El panel de precisión de Ataxia Telangiectasia puede ser una herramienta para un diagnóstico preciso, así como un diagnóstico diferencial que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados y su penetrancia alta o intermedia.
- **Panel de precisión de Neurofibromatosis:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y tipo 2 (NF2) son trastornos congénitos neurocutáneos que afectan órganos de origen ectodérmico como la piel, el sistema nervioso central y los ojos. Todos se heredan con un patrón autosómico dominante y se caracterizan por una alta tasa de cambio mutacional que ocurre por primera vez en un individuo, así como por una expresión variable. El panel de precisión de neurofibromatosis puede servir como una herramienta de diagnóstico que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de atrofas musculares espinales:** Las Atrofas Musculares Espinales (AME) son un grupo de trastornos hereditarios autosómicos recesivos caracterizados por debilidad progresiva de las neuronas motoras inferiores, que se manifiesta como debilidad muscular, atrofia y parálisis. Por lo general, se presenta durante la infancia o la primera infancia y la gravedad de la enfermedad se correlaciona con la edad de aparición. El panel de precisión de atrofas musculares espinales puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de Precisión del Síndrome Miasténico Congénito:** La artrogriposis o artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un grupo de afecciones no progresivas caracterizadas por múltiples contracturas articulares que se encuentran en todo el cuerpo al nacer. Suele aparecer como una característica de otras afecciones neuromusculares o como parte de enfermedades sistémicas. El panel de precisión de Artrogriposis y Síndrome Miasténico congénito se puede utilizar como una herramienta para un diagnóstico preciso que, en última instancia, conduce a un mejor tratamiento y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión del síndrome de Rett:** El síndrome de Rett (RTT) es un trastorno del neurodesarrollo que ocurre predominantemente en mujeres y tiene un curso degenerativo progresivo que resulta en discapacidades cognitivas y físicas. La presentación es clínicamente heterogénea y va desde la dificultad para caminar hasta la atrofia, distonía, escoliosis y deterioro intelectual. El panel de precisión del síndrome de Rett puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como un diagnóstico diferencial de la discapacidad intelectual que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Panel de precisión del síndrome de Aicardi-Goutieres:** El síndrome de Aicardi-Goutieres es un trastorno neurológico genético poco común con manifestaciones clínicas variables que incluyen espasmos en flexión infantiles, agenesia total o parcial del cuerpo calloso y anomalías oculares variables. Por lo general, se manifiesta como una encefalopatía de inicio temprano que produce una discapacidad intelectual y física grave. El diagnóstico genético es crucial debido a las características fenotípicas superpuestas con secuelas de infección congénita y lupus eritematoso sistémico (LES). El panel de precisión del Síndrome de Aicardi-Goutieres puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como un diagnóstico diferencial para la encefalopatía de inicio temprano, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de esclerosis lateral amiotrófica:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la enfermedad degenerativa más común del sistema de neuronas motoras. Se caracteriza por la pérdida progresiva de neuronas motoras en el cerebro y la médula espinal, lo que conduce a la parálisis. Comienza de manera insidiosa con una debilidad focal, pero se extiende sin cesar hasta afectar a la mayoría de los músculos, incluido el diafragma. El panel de precisión de esclerosis lateral amiotrófica puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida que, en última instancia, conduce a un mejor manejo 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.
- **Panel de precisión de encefalopatía epiléptica infantil y temprana:** La encefalopatía epiléptica y del desarrollo describe un grupo heterogéneo clínico y genético de síndromes epilépticos asociados a anomalías cognitivas y conductuales graves, siendo posible distinguir entre encefalopatía epiléptica y encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE). Clínicamente, estos trastornos varían en su edad de aparición, resultado del desarrollo, etiologías, déficits neuropsicológicos, tipos de convulsiones y pronóstico. El panel de precisión de encefalopatía epiléptica y del desarrollo puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como para un diagnóstico diferencial de la epilepsia de inicio temprano, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel integral de precisión de epilepsia:** La epilepsia es una enfermedad del sistema nervioso central caracterizada por convulsiones recurrentes no provocadas, que son episodios breves de movimiento involuntario que pueden afectar a una parte del cuerpo (parcial) o a todo el cuerpo (generalizado) y pueden ir acompañados de pérdida de conciencia y pérdida de control de la función intestinal o vesical. El panel de precisión integral para la epilepsia puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como para un diagnóstico diferencial de las convulsiones recurrentes que, en última instancia, conducen a un mejor manejo 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.

- **Panel de precisión de trastornos de migración neuronal:** Los trastornos de migración neuronal son un grupo heterogéneo de trastornos del desarrollo del sistema nervioso donde hay una migración anormal de neuronas en el cerebro en desarrollo. Ejemplos de enfermedades en esta categoría incluyen lisencefalia, esquizefalia, porencefalia, agiria, microgiria, polimicrogiria, paquigiria, etc. El panel de precisión de trastornos de la migración neuronal puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida que, en última instancia, conduce a un mejor manejo 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.
- **Panel de precisión de la enfermedad de Parkinson de aparición temprana:** La enfermedad de Parkinson (EP) es uno de los segundos trastornos neurodegenerativos más comunes que afecta al 2-3% de la población > 65 años. Tradicionalmente se ha considerado un trastorno del sistema motor, ahora se reconoce que es una enfermedad compleja con diversas características clínicas. Los paneles de precisión de la enfermedad de Parkinson de inicio temprano pueden servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como para un diagnóstico diferencial del temblor en reposo, lo que finalmente conduce a un mejor manejo 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.
- **Panel de precisión de distonía:** La distonía es un trastorno del movimiento heterogéneo que presenta contracciones musculares sostenidas o intermitentes que provocan movimientos o posturas anormales, a menudo repetitivos, o ambos. Los movimientos distónicos suelen tener patrones y torsiones, incluso trémulos. El panel de precisión de distonía puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida en última instancia, así como un diagnóstico diferencial de calambres musculares que conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de Precisión de Paraplejía Espástica Hereditaria:** La paraplejía espástica hereditaria (HSP) incluye un grupo de enfermedades familiares que se caracterizan por la degeneración progresiva de los tractos corticoespinales responsables del movimiento y la sensación. Los HSP se diferencian en formas “puras” si hay afectación vesical y “complicados” si hay anomalías neurológicas o sistémicas adicionales. El panel de precisión de paraplejía espástica hereditaria puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como un diagnóstico diferencial de la debilidad muscular que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de hipereplexia:** La hipereplexia, también conocida como síndrome del bebé rígido o enfermedad del sobresalto, es una rara enfermedad neurológica hereditaria asociada a una variedad de mutaciones genéticas que afectan al receptor de glicina. El panel de precisión hipereplexia puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida, así como

también como un diagnóstico diferencial de las convulsiones que, en última instancia, conducen a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Panel de Precisión de Sensory Neuropathies y Charcot Marie Tooth:** La enfermedad de Charcot Marie Tooth (CMT) pertenece al espectro de neuropatías motoras y sensoriales causadas por mutaciones en genes que codifican proteínas que codifican mielina, uniones gap y estructuras axonales dentro de los nervios periféricos. El panel de precisión de Charcot Marie Tooth y neuropatías sensoriales de Igenomix se puede utilizar como una herramienta para un diagnóstico preciso y un diagnóstico diferencial de la debilidad muscular que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Distrofias musculares congénitas y miopatías de panel de precisión:** Las distrofias musculares congénitas son un grupo heredado de trastornos miopáticos progresivos que resultan de defectos en varios genes responsables de la función muscular normal, lo que resulta en debilidad muscular progresiva sin una anomalía del nervio central o periférico. El panel de precisión de distrofias musculares congénitas y miopatías se puede utilizar como una herramienta para un diagnóstico preciso y un diagnóstico diferencial de la debilidad muscular que, en última instancia, conduce a un mejor tratamiento y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de la enfermedad de Alzheimer:** La enfermedad de Alzheimer (EA) es la causa más común de demencia y una de las principales causas de morbilidad y mortalidad en la población que envejece. El panel de precisión de la enfermedad de Alzheimer se puede utilizar como una herramienta para un diagnóstico preciso y un diagnóstico diferencial de la demencia que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de ataxia espinocerebelosa:** La ataxia espinocerebelosa (SCA) se refiere a un grupo heterogéneo de enfermedades neurodegenerativas progresivas de origen genético. Actualmente se han descrito más de 30 tipos, la mayoría de los cuales son autosómicos dominantes. La clasificación se realiza según las manifestaciones clínicas o nosología genética. El panel de precisión de ataxia espinocerebelosa de Igenomix se puede utilizar como una herramienta para un diagnóstico preciso y un diagnóstico diferencial de la pérdida del equilibrio y la coordinación que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Autismo y trastorno por déficit de atención con hiperactividad Panel de Precisión:** El trastorno del espectro autista (TEA) es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por déficits persistentes en la comunicación social y la interacción social y patrones de comportamiento, intereses y actividades restringidos y repetitivos. El panel de precisión del trastorno por déficit de atención e hiperactividad puede servir como una herramienta de diagnóstico precisa y dirigida que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.