

## PANELES DE PRECISIÓN

### OTORRINOLARINGOLOGÍA:

- **Panel de precisión del síndrome de Usher:** El síndrome de Usher (USH) es un trastorno clínico y genéticamente heterogéneo que se presenta con pérdida auditiva neurosensorial debido a una capacidad disminuida del oído interno y los nervios auditivos para transmitir información sensorial al cerebro. El panel de precisión del síndrome de Usher se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido, así como un diagnóstico diferencial de la pérdida auditiva neurosensorial 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 la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados
- **Panel de precisión del síndrome de Waardenburg:** El síndrome de Waardenburg (WS) es un trastorno genético caracterizado por la asociación de anomalías en la pigmentación, que incluyen parches despigmentados en la piel y el cabello, ojos azules (heterocromía del iris) y pérdida auditiva neurosensorial. También se presenta con otras características clínicas que involucran anomalías musculoesqueléticas, malformaciones gastrointestinales y defectos neurológicos. El WS se considera un defecto en el desarrollo de los melanocitos y la cresta neural, donde una compleja red reguladora interconectada de genes trabaja en sinergia para un desarrollo adecuado de los melanocitos. Por lo general, se hereda con un patrón autosómico dominante.
- **Panel de precisión del síndrome branquiotorrenal:** El síndrome branquiotorrenal (BOR) es un trastorno autosómico dominante raro que interrumpe el desarrollo de los tejidos del cuello y provoca malformaciones en los oídos y los riñones. Se caracteriza por anomalías del arco branquial, hipoacusia y anomalías renales que van desde hipoplasia hasta agenesia renal bilateral. Algunas personas progresan a enfermedad renal en etapa terminal (ESRD, por sus siglas en inglés) más adelante en la vida. Es un trastorno clínicamente heterogéneo con variabilidad en la presencia, severidad y tipo de anomalía del arco branquial, otológica, audiológica y renal.
- **Panel de precisión de sordera sindrómica y no sindrómica:** La pérdida auditiva se puede definir como conductiva o neurosensorial. La pérdida auditiva conductiva ocurre debido a una disfunción del oído externo o medio, lo que impide que la transmisión de ondas sonoras llegue al oído interno. El Panel de Precisión para Sordera Sindrómica y No Sindrómica (genomix) está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica o diagnóstico con o sin las siguientes manifestaciones: Dificultad para entender palabras, Amortiguación del habla y otros sonidos, Problemas para escuchar consonantes, Necesidad de subir el volumen de la televisión o la radio, Características sindrómicas asociadas al nacimiento: hallazgos cardíacos, hallazgos renales,

anomalías neurológicas, hallazgos del examen esquelético, anomalías craneofaciales, etc., Retiro de conversaciones, Evitación de entornos sociales.