

PANELES DE PRECISIÓN

ENDOCRINOLOGÍA:

- **Panel de precisión de obesidad monogénica y sindrómica:** La heredabilidad de la obesidad se estima entre el 40 y el 70%, pero la genética de la obesidad para la mayoría de los individuos es compleja e implica la interacción de múltiples genes con el medio ambiente. Sin embargo, existen varias formas sindrómicas y no sindrómicas de obesidad que son monogénicas y oligogénicas que proporcionan información sobre el control molecular subyacente de la ingesta de alimentos y los mecanismos que controlan el comportamiento ingestivo y la saciedad para regular el peso corporal. El modo de herencia suele ser autosómico dominante.
- **Panel de precisión de hiperlipidemia:** La hiperlipidemia es un conjunto de trastornos metabólicos que pueden ser genéticos o adquiridos que se caracterizan por un exceso de lípidos en sangre que pueden incluir colesterol y / o triglicéridos. Este exceso provoca un aumento de la deposición de ácidos grasos que conduce a bloqueos en las arterias. Esto, a su vez, puede conducir al desarrollo de placas ateroscleróticas en todo el cuerpo y la consiguiente enfermedad vascular. La hiperlipidemia genética se hereda principalmente de forma autosómica dominante, pero también puede heredarse con un patrón autosómico recesivo.
- **MODY y panel de precisión de diabetes neonatal:** La diabetes joven de inicio en la madurez (MODY) y la diabetes mellitus neonatal son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios monogénicos y poligénicos que se presentan durante la adolescencia o la edad adulta temprana y afectan el nivel de azúcar en sangre de un individuo debido a la disfunción de las células beta. Los defectos genéticos en las células beta pancreáticas dan como resultado la disminución de la producción de insulina necesaria para la utilización de la glucosa, lo que conduce a niveles muy altos de azúcar en sangre. MODY se hereda de forma autosómica dominante y los casos pueden surgir de novo (por primera vez) en el individuo afectado. El panel Maturity Onset Diabetes of the Young and Neonatal Diabetes Precision Panel se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de la hiperglucemia neonatal y pediátrica que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de Precisión de Trastornos del Desarrollo Sexual:** Estos trastornos pueden presentarse desde el nacimiento hasta la adolescencia. DSD puede ser leve o significativo dependiendo de la apariencia de los genitales y los síntomas asociados. El DSD puede ser causado por cambios a nivel cromosómico y genético, por lo que el patrón de herencia de los DSD puede ser dominante, recesivo o ligado al sexo. Además, los DSD pueden ocurrir debido a cambios de novo en el ADN (por primera vez en el individuo afectado). El panel de precisión de trastornos del desarrollo sexual se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de los genitales ambiguos, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Panel de precisión de pancreatitis hereditaria:** La pancreatitis hereditaria es causada por episodios repetidos de inflamación del páncreas. El páncreas produce enzimas que ayudan a digerir los alimentos y también produce insulina, una hormona que controla los niveles de azúcar en la sangre en el cuerpo. Los episodios de pancreatitis pueden provocar un daño tisular permanente y la pérdida de la función pancreática. Los síntomas generalmente comienzan dentro de las dos primeras décadas, pero pueden comenzar en cualquier momento. Se debe en parte a un trastorno de ganancia de función autosómico dominante relacionado con mutaciones del gen del tripsinógeno catiónico con una penetrancia del 80%. Las mutaciones en este gen provocan una activación prematura del tripsinógeno a tripsina. La mayoría de los casos se heredan de forma autosómica dominante o debido a un cambio genético de novo.
- **Panel de precisión de hiperplasia suprarrenal congénita:** La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) es un grupo de enfermedades que están asociadas con variantes o mutaciones en los genes que están involucrados en la producción de hormonas. Específicamente, CAH ocurre cuando hay un exceso de hormonas en la glándula suprarrenal. El panel de precisión de hiperplasia suprarrenal congénita está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica de CAH que presentan las siguientes manifestaciones: Desarrollo excesivo de hormonas, Genitales ambiguos, Deficiencia de cortisol, Esterilidad, Obesidad e Hipertensión.