

PANELES DE PRECISIÓN

PEDIATRÍA

- **NEWBORN SCREENING:** La prueba de cribado de recién nacidos es un test genético exhaustivo que analiza 237 genes mediante tecnologías de secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing o NGS) que permiten un examen directo de los trastornos genéticos a fin de obtener un diagnóstico rápido y preciso. Además, este test identifica si un niño es un portador sano de cualquiera de estos trastornos. Mucho más completo que el convencional de talón.
- **CMA – Microarray cromosómico Cyto-One:** El análisis de microarray cromosómico (CMA), también conocido como array de hibridación genómica comparativa o array de CGH, es una prueba diagnóstica que permite detectar desequilibrios cromosómicos clínicamente significativos (aneuploidías) y variaciones submicroscópicas del número de copias (microdelección/microduplicación) en todo el genoma. El análisis de microarray cromosómico es el gran referente para la detección de deleciones y duplicaciones en todo el genoma.
- **SECUEENCIACION DEL EXOMA COMPLETO**
La secuenciación del exoma completo (Whole-Exome Sequencing, WES) es un enfoque basado en la secuenciación masiva o de nueva generación (Next-Generation Sequencing, NGS) donde se analizan todos los exones que se encuentran en todos los genes que componen el genoma (>20000), y se utiliza para identificar variantes genéticas asociadas con un trastorno de etiología genética. Esta metodología analiza las regiones del ADN de una persona que se corresponden con los exones: las regiones de los genes que proporcionan las instrucciones para producir proteínas. El exoma supone aproximadamente un 2% del genoma completo, si bien la mayoría de las variantes causantes de enfermedades genéticas están presentes en los exones (>85%).

Es por ello que la metodología WES se considera una técnica coste-eficiente para identificar variantes que pueden ser la causa de una enfermedad genética concreta.

ENFERMEDADES DEL 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.
-

- **Displasias esqueléticas:** Las displasias esqueléticas, también conocidas como osteocondrodisplasias, son un grupo clínica 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.
- **Entre otros**

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 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.
- **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.
- **Entre otros**

ENDOCRINOLOGÍA:

- **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 relacionada 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.
- **Entre otros**

ENFERMEDADES RARAS:

- **Panel de precisión del síndrome de Bardet-Biedl:** El Síndrome de Bardet-Biedl (BBS) es una enfermedad hereditaria perteneciente al grupo de trastornos denominados ciliopatías, donde existe un defecto en los cilios primarios que juega un papel clave en la percepción sensorial y diversas vías de señalización. Es un trastorno genético pleiotrópico en el que los pacientes suelen presentar obesidad troncal, deterioro intelectual y anomalías renales, oculares y genitales. La mayoría de estos síntomas pueden no estar presentes al nacer, pero aparecen y empeoran progresivamente durante la primera y segunda décadas de la vida. Este trastorno es clínica y genéticamente heterogéneo con una variedad de manifestaciones clínicas. Muestra una herencia autosómica recesiva y es muy prevalente en poblaciones consanguíneas.
- **Panel de precisión de trastornos del espectro de Noonan y RASopatías:** El síndrome de Noonan es un trastorno genético que afecta el desarrollo normal de varias partes del cuerpo. Las principales características del síndrome de Noonan incluyen fascias inusuales (hipertelorismo, ojos inclinados hacia abajo, cuello palmeado), cardiopatía congénita, baja estatura y deformidad del pecho. El retraso mental se puede observar en aproximadamente el 25% de las personas afectadas por el síndrome de Noonan. Otros hallazgos presentes en diversos grados incluyen manifestaciones esqueléticas, neurológicas, genitourinarias, linfáticas, oculares y cutáneas. Las mutaciones genéticas identificadas en individuos con el fenotipo del síndrome de Noonan están involucradas en la vía de transducción de señales de RAS / MAPK (proteína quinasa activada por mitógenos), también conocida como rasopatía. Las rasopatías son síndromes del desarrollo causados por mutaciones de la línea germinal en genes que alteran la subfamilia RAS y MAPK que controlan la transducción de señales y que presentan características clínicas superpuestas. Algunas de las enfermedades que pertenecen a esta categoría incluyen el síndrome de Noonan, el síndrome de Costello, la neurofibromatosis tipo 1, el síndrome cardio-facio-cutáneo y otras. El modo de herencia más común de estas enfermedades es el autosómica dominante.
- **Panel de precisión para el síndrome de Cornelia de Lange:** El síndrome de Cornelia de Lange (CdLS) es un síndrome genético arquetípico caracterizado por discapacidad intelectual, rasgos faciales distintos, anomalías en las extremidades superiores, retraso del crecimiento prenatal y postnatal, entre otros signos y síntomas. Está causada por mutaciones en genes que tienen una

función estructural o reguladora en el complejo de cohesión. La cohesina es una proteína que juega un papel fundamental en la cohesión de las cromátidas, la expresión génica y la reparación del ADN. Se transmite en un patrón autosómico dominante y ligado al cromosoma X.

- **Panel de precisión del síndrome de DiGeorge:** El síndrome de DiGeorge (DGS) pertenece a un grupo de trastornos fenotípicamente similares que incluyen el síndrome velocardiofacial (VCFS) y la anomalía conotruncal facial (CTAF). Estos trastornos comparten una microdelección del cromosoma 22q11.2, una región conocida como región crítica de DiGeorge. Dado que existen características fenotípicas superpuestas entre estos síndromes, se han designado como síndromes de delección 22q11.2. Es uno de los trastornos de microdelección cromosómica más comunes. La delección 22q11.2 da como resultado una variedad de alteraciones del desarrollo embrionario que involucran la cabeza, el cuello, el cerebro, el esqueleto y los riñones. También hay un defecto en la producción de células T que a su vez aumenta la susceptibilidad a las infecciones y la autoinmunidad. Las manifestaciones neuropsiquiátricas de estos trastornos causan un deterioro moderado / grave de la funcionalidad en estos pacientes. El pronóstico de estos trastornos es muy variable, dependiendo de la naturaleza y el grado de afectación de los diferentes órganos.
- **Panel de precisión del síndrome de Prader Willi / Angelman:** El síndrome de Prader Willi y Angelman son trastornos del neurodesarrollo causados por una delección de una región en el cromosoma 15 y se conocen clásicamente como trastornos de la impronta genómica. Estos trastornos se caracterizan por un centro de impronta que controla la expresión de genes seleccionados en el cromosoma 15, por lo que una delección en estas áreas afecta la expresión de ciertos genes. Dependiendo de la delección que ocurra en el cromosoma materno o paterno, el trastorno resultante es Prader Willi si ocurre en el cromosoma paterno, o Síndrome de Angelman si ocurre en el cromosoma materno. El síndrome de Prader Willi es causado por delección paterna o disomía uniparental materna del cromosoma 15 y comúnmente se caracteriza por disminución de la actividad fetal, obesidad, hipotonía, discapacidad intelectual, baja estatura, etc. El síndrome de Angelman se origina por delección materna o disomía uniparental paterna y se caracteriza por movimientos espasmódicos, risas anormales, alteraciones del sueño y rasgos faciales característicos. El panel de precisión del síndrome de Prader Willi y Angelman se puede utilizar para un diagnóstico preciso y directo que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión del síndrome de Stickler:** El síndrome de Stickler (SS), también conocido como artrooftalmopatía hereditaria, pertenece al grupo de trastornos del tejido conectivo junto con el síndrome de Marshall, por lo que tienen características superpuestas. Está causada por mutaciones de genes encargados del ensamblaje del colágeno. Dado que el colágeno es un componente importante del cartílago, el vítreo y el núcleo pulposo, las manifestaciones clínicas afectarán estas estructuras. Las personas afectadas tienen un riesgo significativamente mayor de desprendimiento de retina y ceguera, y la detección y el diagnóstico tempranos son fundamentales para mejorar los resultados visuales de estos pacientes. El modo de herencia varía de autosómico dominante, recesivo y ligado al cromosoma X. El panel de precisión del síndrome de Stickler se puede utilizar para hacer un diagnóstico directo y preciso que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Entre otros.**

GASTROENTEROLOGÍA:

- **Panel de precisión del síndrome de Alagille:** El síndrome de Alagille puede presentarse de manera diferente y los síntomas clínicos de las personas afectadas pueden ser muy variables. Se caracteriza por una obstrucción del árbol biliar y disminución de la excreción de bilirrubina que provoca hiperbilirrubinemia e ictericia. Las diferentes manifestaciones del síndrome de Alagille pueden ser mortales si el tratamiento y el manejo no se administran adecuadamente. Esta condición se hereda de manera autosómica dominante y la mayoría de los casos ocurren debido a una variante de novo. Además, el síndrome de Alagille se asocia con una expresión variable, por lo que las características clínicas no se pueden predecir con pruebas moleculares.
- **Entre otros.**

NEFROLOGÍA:

- **Panel de precisión del síndrome de Meckel-Gruber:** El síndrome de Meckel-Gruber (MKS) es una afección del neurodesarrollo autosómica recesiva letal caracterizada por una tríada de síntomas que son encefalocele occipital, riñones poliquísticos grandes y polidactilia postaxial. Está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas que permiten una estructura y función adecuadas del cilio primario. Pertenecer a un grupo de enfermedades conocidas como ciliopatías, y dado que los cilios están presentes en una variedad de órganos en el organismo humano, tiene varias otras manifestaciones. Las anomalías asociadas incluyen hendiduras orales, anomalías genitales, alteraciones del SNC y fibrosis hepática. La principal causa de muerte es la hipoplasia pulmonar.
- **Panel de precisión de la enfermedad renal poliquística:** La enfermedad renal poliquística (PKD, por sus siglas en inglés) es un trastorno multisistémico y progresivo hereditario que se caracteriza por la formación de quistes y el agrandamiento de los riñones y otros órganos. Los quistes son sacos redondos no cancerosos que contienen líquido. Estos quistes finalmente deterioran la anatomía y la fisiología renal, lo que hace que pierdan su función con el tiempo. La poliquistosis renal se clasifica en dos trastornos distintos según el patrón de herencia: PKD autosómica dominante (ADPKD) y PKF autosómica recesiva (ARPKD). La ARPKD es la forma más agresiva y se presenta con insuficiencia pulmonar grave e insuficiencia renal progresiva de aparición temprana durante la infancia. Si no se trata, ARPKD es letal antes de la adolescencia. La ADPKD generalmente se manifiesta durante la edad adulta y es la causa hereditaria más común de enfermedad renal crónica. Los riñones quísticos son causas comunes de enfermedad renal en etapa terminal, tanto en niños como en adultos.
- **Entre otros.**

NEUMOLOGÍA:

- **Fibrosis quística:** La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad hereditaria letal más común en las personas de raza blanca. Es un trastorno genético autosómico recesivo que limita la vida, con mayor prevalencia en Europa, América del Norte y Australia. La enfermedad es causada por la mutación de un gen que codifica un canal transmembrana conductor de cloruro que regula el transporte de aniones y la depuración mucociliar en las vías respiratorias y otras glándulas exocrinas. Esto conduce a una disfunción de las glándulas exocrinas que involucra múltiples sistemas de órganos, lo que resulta en infecciones respiratorias crónicas, insuficiencia de enzimas pancreáticas, infertilidad y complicaciones asociadas en pacientes no tratados. La enfermedad pulmonar en etapa terminal es la principal causa de muerte. La mayoría de los portadores del gen de la FQ son asintomáticos, por lo que la importancia del diagnóstico prenatal y el cribado de los padres pueden identificar a aquellos pacientes con riesgo de transmitir la mutación a su descendencia.
- **Disfunción del metabolismo del surfactante:** La disfunción del metabolismo del surfactante es una afección caracterizada por la insuficiencia del surfactante pulmonar necesario para una respiración adecuada. El surfactante pulmonar es responsable de mantener la tensión superficial en la interfase líquido-aire en los alvéolos, por lo que una deficiencia en este componente da como resultado que los alvéolos se colapsen fácilmente inmediatamente después de la expiración. El surfactante está compuesto de fosfolípidos y proteínas, por lo que un metabolismo deficiente puede conducir a un desequilibrio en la cantidad de estos componentes, lo que resulta en un surfactante que no funciona. Los trastornos genéticos de los genes de la homeostasis del surfactante pueden conducir a múltiples enfermedades pulmonares en recién nacidos, niños y adultos, incluido el síndrome de dificultad respiratoria neonatal, neumonía intersticial, proteinosis alveolar pulmonar y fibrosis pulmonar. El Panel de Precisión de Disfunción del Metabolismo del Surfactante se puede utilizar como una herramienta de diagnóstico y detección que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Bronquiectasia y discinesia ciliar primaria:** La bronquiectasia es una enfermedad pulmonar crónica caracterizada por una dilatación patológica e irreversible de las vías respiratorias. La heterogeneidad de las bronquiectasias es un gran desafío en la práctica clínica. Existen numerosas causas subyacentes de las bronquiectasias, aunque en muchos casos no se encuentra la causa. Las causas conocidas incluyen síndromes de aspiración pos-infecciosos, defectos en las defensas del huésped, fibrosis quística, discinesia ciliar primaria o incluso ser sistémicas, como inmunodeficiencia común variable y defectos anatómicos que incluyen obstrucción de las vías respiratorias intraluminales, obstrucción intramural o compresión de las vías respiratorias externas. Las bronquiectasias se pueden observar en todos los grupos de edad, pero la prevalencia más alta de la enfermedad se observa en el rango de mayor edad (mayores de 60 años) y las mujeres se ven afectadas de manera desproporcionada.
- **Fibrosis Pulmonar Idiopática:** La fibrosis pulmonar idiopática (FPI) es una forma específica de enfermedad pulmonar progresiva crónica definida como la presencia de cicatrización pulmonar progresiva en forma de neumonía intersticial fibrosante de causa desconocida con el hallazgo histopatológico de neumonía intersticial habitual (NIU). Aunque se desconoce la etiología, probablemente exista un efecto de factores micro ambientales endógenos y exógenos en los

sujetos junto con una predisposición genética. Todo esto provoca microlesiones repetitivas en el tejido pulmonar y la vasculatura, desencadenando una respuesta inflamatoria y, en última instancia, fibrosis. Ocurre principalmente en adultos mayores, y la cicatrización pulmonar progresiva con el tiempo da como resultado una ingesta reducida de oxígeno. El panel de precisión de fibrosis pulmonar idiopática se puede utilizar como una herramienta de diagnóstico que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Entre otros**

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 atrofi as musculares espinales:** Las Atrofi as 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 atrofi as 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, esquizencefalia, 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.
- **Entre otros**

OFTALMOLOGÍA:

- **Panel de precisión de cataratas congénitas:** Una catarata es una pérdida de transparencia del cristalino. El cristalino juega un papel crucial en la visión refractiva al facilitar el enfoque fino variable de la luz en la retina. Las cataratas congénitas generalmente se diagnostican al nacer; no hacerlo puede resultar en una pérdida permanente de la visión. El panel de precisión de cataratas congénitas se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de retinosis pigmentaria:** La retinosis pigmentaria (RP) comprende un grupo complejo de distrofias hereditarias caracterizadas por la degeneración y disfunción de la retina, que afectan la función del fotorreceptor y del epitelio pigmentario. El panel de precisión de retinitis pigmentosa se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera 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 distrofias corneales:** Las distrofias corneales (EC) son un grupo de trastornos oculares genéticos, comúnmente progresivos, en los que a menudo se acumula material anormal en la capa transparente externa del ojo (la córnea). La aparición de los síntomas varía entre pacientes, desde casos asintomáticos hasta casos de deterioro visual significativo.

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
- **Entre otros.**

CARDIOLOGÍA:

- **Panel de precisión de defectos cardíacos congénitos:** Los defectos cardíacos congénitos (CHD) son el tipo más común de defecto congénito. Incluyen anomalías en la estructura del corazón que ocurren antes del nacimiento. Estos defectos ocurren en el feto mientras se desarrolla en el útero durante el embarazo. El panel de precisión de enfermedades cardíacas congénitas de Igenomix se puede utilizar como una herramienta de diagnóstico y detección 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.
- **Panel de precisión de arritmias:** Las arritmias son un grupo de condiciones en las cuales hay una alteración en la frecuencia o ritmo del corazón. El corazón puede latir demasiado rápido, demasiado lento o con un ritmo irregular. Las arritmias son causadas por cambios en el tejido y la actividad del corazón o en las señales eléctricas que controlan los latidos del corazón.
- **Panel de precisión de miocardiopatía:** Las miocardiopatías son un grupo de condiciones con un trasfondo genético fuerte que impiden estructuralmente que el corazón bombee sangre al resto del cuerpo debido a la debilidad de los músculos del corazón. El panel de precisión de cardiomiopatía sirve como herramienta de diagnóstico y conduce en última instancia a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis exhaustivo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes.
- **Panel integral de precisión de cardiología:** La miocardiopatía es un grupo de afecciones con un sólido trasfondo genético que impiden estructuralmente que el corazón bombee sangre al resto del cuerpo debido a la debilidad de los músculos del corazón. El panel de precisión de cardiología integral de Igenomix proporciona un análisis completo de las mutaciones más comunes que causan canalopatías, miocardiopatías
- **Panel de precisión de muerte cardíaca súbita:** La Muerte Cardíaca Súbita (SCD) es una muerte inesperada debido a causas cardíacas que ocurre en un corto período de tiempo en una persona con una enfermedad cardíaca subyacente conocida o desconocida. El panel de precisión de muerte cardíaca súbita de Igenomix sirve como una herramienta de diagnóstico y detección que, en última instancia, conduce a un enfoque preventivo de la enfermedad mediante la

estratificación del riesgo. Proporciona un análisis exhaustivo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes.

- **Panel de precisión de displasia arritmogénica del ventrículo derecho:** La displasia arritmogénica del ventrículo derecho (ARVD, por sus siglas en inglés) es una miocardiopatía hereditaria caracterizada por anomalías estructurales y funcionales en el ventrículo derecho, lo que resulta en arritmias ventriculares. El panel de precisión de displasia ventricular derecha arritmogénica se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido, así como un diagnóstico diferencial de miocardiopatía, lo 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.
- **Entre otros.**

¡¡IMPORTANTE!!

En caso que necesite alguna otra prueba diagnóstica que no aparezca en este listado, puede consultarnos a nuestro correo electrónico: genetica.hnd@gmail.com o por WhatsApp: +504 9568-5184