

PANELES DE PRECISIÓN

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 autosómico 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.