



Laboratorio de Especialidades Bioquímicas

ESTUDIOS PARA DIAGNÓSTICOS GENÉTICOS POR NGS

¿QUÉ ES LA SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN (NGS)?

La secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing: NGS) es un grupo de tecnologías diseñadas para secuenciar gran cantidad de segmentos de ADN de forma masiva y en paralelo para el estudio simultáneo de múltiples genes. La misma permite secuenciar un gen, varios genes, el exoma o el genoma completo de un paciente en un solo test. La utilización de NGS proporciona un avance en la capacidad de diagnóstico genético, aumenta la probabilidad de identificación de la causa genética de una enfermedad y reduce los plazos de respuesta para el paciente.

¿POR QUÉ ES IMPORTANTE CONOCER SI UNA ENFERMEDAD TIENE UNA CAUSA GENÉTICA?

El reconocimiento temprano de la causa genética de una enfermedad puede ser determinante para arribar al diagnóstico, como así también puede proporcionar información importante por su impacto sobre el pronóstico y/o sobre el tratamiento de la misma. Por otro lado, reduce el número de procedimientos a los que deben someterse los pacientes en pos de un diagnóstico certero y facilita la selección de la estrategia terapéutica más eficaz para cada caso en particular (medicina de precisión). A su vez, la caracterización molecular aporta información con respecto al tipo de herencia de la patología, lo que contribuye a un correcto asesoramiento genético a las familias, con posibles implicancias para las recomendaciones y decisiones reproductivas. Todo lo expuesto tendrá un impacto directo sobre la calidad de vida del paciente y de su familia.



¿CÓMO SOLICITAR UNA PRUEBA GENÉTICA?

Si usted es un profesional médico y/o profesional del área de salud, podrá solicitar la prueba genética y acceder al listado completo de patologías y de genes que conforman cada panel, junto con información exclusiva para profesionales. En el laboratorio contamos con un grupo de expertos, con amplia experiencia en biología molecular, que podrán asesorar para la elección del test genético más adecuado para cada patología, y que le brindarán un servicio personalizado en cuanto a la devolución del informe de los resultados, con una explicación clara sobre los alcances de los mismos junto con la posibilidad de la interconsulta con nuestra genetista.

¿QUÉ PANELES DE GENES REALIZAMOS?

Todos los paneles ofrecidos en las distintas áreas comprenden los genes involucrados en la patología de interés con las últimas actualizaciones descritas en las publicaciones internacionales y en las bases de datos asociadas a enfermedades de causa genética (OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man).



NEUROLOGÍA

En los últimos años el avance en el campo de la genética y la biología molecular ha permitido identificar un gran número de genes que codifican para proteínas implicadas en funciones neuronales. Alteraciones en estos genes han sido reconocidas como causas de enfermedades neurológicas monogénicas y/o familiares. La heterogeneidad genética junto con el solapamiento de las características clínicas de los pacientes afectados hace dificultoso el estudio de un gen en particular siendo el panel de genes la estrategia costo efectiva más útil para el abordaje de estas enfermedades. El diagnóstico genético se ha mostrado como una herramienta fundamental para los pacientes que sufren trastornos neurológicos y sus familias, ya que permite conocer en mayor profundidad las características específicas de estas enfermedades, las posibilidades de su evolución y los tratamientos disponibles para cada caso.

PANEL PARA ENFERMEDADES MUSCULARES DE CAUSA GENÉTICA

Las distrofias musculares son un grupo heterogéneo de trastornos musculares progresivos, hereditarios, que se caracterizan por debilidad muscular debido al desgaste y disfunción de las fibras musculares.



PANEL PARA NEUROPATÍAS HEREDITARIAS

Las neuropatías hereditarias afectan los nervios periféricos, ocasionando síntomas sutiles que empeoran de manera progresiva.

PANEL PARA ATAXIAS

Las ataxias son un grupo de trastornos genéticos caracterizados por falta de coordinación y progresión lenta de la marcha, y están frecuentemente asociadas a la incorrecta coordinación de las manos, el habla y los movimientos oculares, con posible desarrollo de atrofia del cerebelo.

PANEL PARA EPILEPSIAS

La epilepsia es un trastorno del sistema nervioso central en el que la actividad cerebral se vuelve anormal, lo que provoca convulsiones o períodos de comportamientos o sensaciones inusuales y, a veces, pérdida de conciencia. Incluye el estudio de encefalopatías epilépticas, que son las formas de epilepsias más severas.



PANEL DE LEUCODISTROFIAS Y LEUCOENCEFALOPATÍAS

Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades degenerativas que afectan el sistema nervioso central, formado por cerebro, médula espinal y sistema nervioso periférico. Este grupo de enfermedades se caracteriza por la degeneración progresiva de la materia blanca del cerebro debido al crecimiento o desarrollo imperfecto de la mielina.

PANEL PARA DEMENCIAS Y PARKINSON

La demencia es un síndrome que implica el deterioro de la memoria, el intelecto, el comportamiento y la capacidad para realizar actividades de la vida diaria. Incluye enfermedad de Alzheimer y Parkinson.

PANEL PARA TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Los trastornos del movimiento son un grupo de afecciones del sistema nervioso que provocan un aumento de movimientos anormales, que pueden ser voluntarios o involuntarios.



CARDIOLOGÍA

Se aplica a enfermedades cardíacas de origen genético que afectan al miocardio o al ritmo cardíaco, así como malformaciones congénitas cardíacas y trastornos vasculares arteriales. Estas patologías se caracterizan por el riesgo de muerte súbita o morbilidad crónica, afectando al paciente y su familia. Esta área tiene un rol muy importante en medicina del deporte.

PANEL PARA MIOCARDIOPATÍAS

Las miocardiopatías conforman un conjunto de enfermedades en las cuales el miocardio resulta debilitado, dilatado o tiene otro problema estructural.

PANEL PARA CANALOPATÍAS Y ARRITMIAS CARDÍACAS

Las canalopatías son enfermedades genéticas que afectan la función de los canales iónicos que se expresan en el corazón, alterando el funcionamiento normal de los impulsos eléctricos del músculo cardíaco, y que ponen al paciente en riesgo de arritmias y muerte súbita.



PANEL PARA ENFERMEDADES AÓRTICAS, VASCULARES Y DEL TEJIDO CONDUCTOR

La enfermedad de la válvula aórtica es un tipo de enfermedad de la válvula cardíaca.

PANEL PARA CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS E HIPERTENSIÓN PULMONAR

Las cardiopatías congénitas son causadas por un problema en la estructura y el funcionamiento del corazón presente al nacer.

EXOMA CLÍNICO

Los genes poseen básicamente dos regiones: los exones, que son aquellas regiones codificantes del gen cuya información será traducida en forma de proteínas, y los intrones, que son regiones del ADN que se encuentran entre los exones. También son importantes las regiones de los genes llamadas regulatorias, dado que estas secuencias regulan la fabricación de la proteína para la cual codifica ese gen.



El conjunto de todos los exones del genoma recibe el nombre de exoma. Si bien hoy se sabe que el exoma constituye aproximadamente un 1,5% del genoma, también se sabe que el 85% de las mutaciones causantes de enfermedades se encuentran allí.

El exoma clínico consiste en el estudio de todas las regiones codificantes y regulatorias de todos los genes con relevancia clínica demostrada en la literatura y en las bases de datos asociadas a enfermedades genéticas. Se recomienda para aquellas patologías en las cuales el fenotipo es muy complejo y resulta difícil tener una caracterización clínica orientativa de los genes a estudiar. También es muy utilizada en aquellos pacientes que fueron previamente estudiados por paneles de genes y que obtuvieron un resultado negativo. El análisis del exoma es actualmente la prueba más abarcativa para identificar mutaciones en una gran variedad de trastornos genéticos.

Es importante destacar que el análisis del exoma permite diagnosticar entre un 20% y 60% de los pacientes dependiendo del área de diagnóstico y de cada patología en particular, y este



porcentaje aumenta considerablemente cuando existe una caracterización clínica exhaustiva por parte del profesional solicitante. En algunas oportunidades se analiza primero al paciente y luego, cuando se detecta una posible mutación causante de la enfermedad, se procede a estudiar a los padres para determinar el origen de la mutación identificada. El estudio del exoma se sugiere para los siguientes cuadros clínicos:

- ◆ Un desorden genético complejo e inespecífico con múltiples diagnósticos diferenciales.
- ◆ Un desorden genéticamente heterogéneo.
- ◆ Un desorden que se sospecha como genético pero para el cual no se dispone de una prueba genética específica.
- ◆ Exámenes genéticos previos sin éxito.





Laboratorio de Especialidades Bioquímicas

Por consultas clínicas:

bmolecular@leblaboratorio.com.ar

Por consultas administrativas:

administracion@leblaboratorio.com.ar

-  Lamadrid 405, Bahía Blanca, Buenos Aires
-  0291 451 0427 | 0291 451 7826
-  +54 9 291 419 0804
-  info@leblaboratorio.com.ar
-  www.leblaboratorio.com.ar