Omica Labs

Test genético para Cardiología
Información para médicos

OmicaLabs le presenta su test genético para Cardiología, que aporta información esencial para el diagnóstico enfermedades genéticas y determinar el riesgo de padecerlas.

¿En qué consiste nuestro test genético para Cardiología?

Nuestro test utiliza secuenciación masiva de nueva generación (NGS) para identificar el riesgo tanto del **paciente como de sus familiares de padecer diversas enfermedades** causadas por mutaciones germinales en las regiones codificantes de los genes (exones). Nuestro test también cubre las regiones no traducidas (UTRs), el 100% del genoma mitocondrial y la secuencia completa de 455 genes relevantes en la práctica clínica .

Este test engloba distintos paneles de genes, que permiten diagnosticar todo tipo de trastornos congénitos o riesgos específicos de relevancia en Cardiología, como son las diferentes cardiomiopatías dilatadas, cardiomiopatías hipertróficas o miocardiopatías arritmogénicas, entre muchos otros. Es importante también tener en cuenta que las enfermedades o riesgos detectados pueden afectar también a familiares. Además este test también proporciona información en pacientes sin antecedentes familiares conocidos sobre el riesgo de padecer enfermedades genéticas.

¿Cómo se heredan los trastornos genéticos?

Nuestro test cardiovascular analiza los genes en busca de mutaciones que causan **trastornos hereditarios relacionados con el sistema cardiovascular**. Por ejemplo, algunas mutaciones pueden predisponer a enfermedades cardíacas como la enfermedad arterial coronaria, la cardiomiopatía o la fibrilación auricular.

Las enfermedades cardiovasculares hereditarias pueden seguir patrones de herencia autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X. En el caso de las enfermedades autosómicas recesivas, un niño hereda dos copias mutadas del gen asociado con la enfermedad, una de cada progenitor portador. Por otro lado, en las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X, los varones tienen un mayor riesgo ya que solo tienen un cromosoma X y estarán afectados si heredan el gen mutado de su madre. Las madres e hijas portadoras, al tener dos cromosomas X, generalmente no muestran síntomas. En estas condiciones, solo la madre necesita ser portadora para que sus hijos corran riesgo, con una probabilidad del 50% de que su hijo esté afectado si ella es portadora.

Además, las variantes genéticas que pueden aumentar el riesgo de enfermedades cardiovasculares y que son portadas únicamente por uno de los progenitores también serán comunicadas y discutidas. Esta información puede ser relevante para otros miembros de la familia, ya que pueden compartir la misma predisposición genética.

¿Por qué puede ser conveniente ofrecer esta prueba genética a mis pacientes?

Hacer un test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales en su objetivo. Ya que implica descubrir las variantes genéticas que pueden predisponer al paciente a desarrollar enfermedades cardiovasculares en el futuro, independientemente de los factores de riesgo tradicionales como la presión arterial, el colesterol, la glucosa en sangre, el historial familiar de enfermedades cardiovasculares etc. Por lo tanto, puede ayudar al facultativo tanto a clasificar el riesgo cardiovascular a largo plazo, como en la toma de decisiones sobre intervenciones preventivas y de seguimiento más específicas, como cambios en el estilo de vida, seguimiento más cercano o incluso terapias farmacológicas específicas.

Es por esto, que el test genético cardiovascular ayuda a la detección temprana y a obtener un diagnóstico exhaustivo para todos los tipos de enfermedades cardiovasculares hereditarias ayudando a mejorar los diagnosticos y reforzar el tratamiento de estas entre familiares e individuos. Este diagnóstico ayuda a la gestión clínica de varias enfermedades genéticas como arrítmias, enfermedad de la arteria coronaria, cardiomiopatías etc.

Omica Labs

Test genético para Cardiología
Información para profesionales

¿Por qué elegir nuestro test genético para cardiología?

Nuestro test genético cardiovascular:

- Analiza **260 genes, incluyendo principalmente las miocardiopatías mediadas genéticamente, las arritmias cardiacas, la muertes súbita cardiaca, las hipercolesterolemias familiares y los defectos cardiacos congénitos.**
- Analiza la mayoría de las secuencias incluidas en las principales bases de datos (RefSeq, CCDS, Ensembl, GENCODE y ClinVar).
- Utiliza una novedosa **tecnología de secuenciación** que permite **aumentar la eficiencia y fiabilidad de esta reduciendo su coste**.

Listado de genes– Panel Cardiología

ABCA1, ABCC9, ABCG5, ABCG8, ABL1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR2B, ACVRL1, ADAMTS10, ADAMTS19, ADNP, AFF4, AKAP9, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ATP13A3, B3GAT3, B3GLCT, BAG3, BAG5, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CAPN15, CASQ2, CAV1, CAV3, CBL, CCDC39, CDH2, CDK13, CFAP53, CFC1, CHD4, CHD7, CITED2, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNND1, DES, DHCR7, DMD, DNAAF1, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EHMT1, EIF2AK4, ELN, EMD, ENG, EVC, EVC2, FHOD3, FKTN, FLNA, FLNC, FLT4, FOXC1, FOXH1, G6PC3, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GDF2, GJA1, GLA, GPC3, GPIHBP1, HCN4, HOXA1, HRAS, HYAL2, JAG1, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNK3, KCNQ1, KDM6A, KDR, KMT2D, KRAS, KYNU, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMNA, LMOD2, LPL, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MED12, MEGF8, MEIS2, MIB1, MID1, MMP21, MRAS, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NADSYN1, NEK8, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NRAS, ODAD1, PCSK9, PIK3R2, PKD1L1, PKP2, PLD1, PLN, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PRKACA, PRKACB, PRKAG2, PRKD1, PTPN11, RAF1, RASA2, RBM10, RBM20, RIT1, ROBO1, ROBO4, ROR2, RPL3L, RRAS2, RYR2, SALL1, SALL4, SCN1B, SCN5A, SDHA, SGCD, SH3PXD2B, SHOC2, SMAD9, SOS1, SOS2, SOX17, SPEG, SPEN, SPRED1, SPRED2, TAB2, TAFAZZIN, TBX1, TBX20, TBX4, TBX5, TCAP, TECRL, TGDS, TLL1, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRAF7, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, UBR1, VCL, WBP11, WDPCP, ZEB2, ZFPM2, ZIC3, ZMYM2, ZNF699.

Metodología utilizada en nuestro test

Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético cardiovascular ofrece secuenciación del exoma completo y análisis de SNPs, CNV, deleciones/duplicaciones.

Nuestro sistema de NGS ofrece la mejor cobertura a través de una tecnología económica y altamente precisa. Las tasas de error de lectura son inferiores a las de otros sistemas (inferiores al 0.2%), con lo que la probabilidad de que haya un fallo de detección de una variante se reduce sustancialmente respecto a otros sistemas.

Omica Labs

Limitaciones del test

Todas las pruebas de laboratorio tienen limitaciones.

Con esta técnica no se detecta ninguna variante localizada fuera del exoma, a excepción del genoma mitocondrial que es responsable de algunas afectaciones cardiacas.

Tasas de detección

Se emplea una amplia gama de herramientas bioinformáticas y de laboratorio para garantizar la mayor tasa de detección de todos los paneles cardiacos del mercado.

Nuestra tecnología NGS consigue eliminar casi por completo las lecturas erróneas, a diferencia de otros sistemas, lo que mejora la sensibilidad del test.

La tasa de detección analítica de nuestro test para todos los genes es >98%. La tasa de detección clínica varía según la enfermedad. El riesgo residual es inferior al 2%. Este riesgo es la posibilidad de que el paciente sometido al test sea portador incluso después de un resultado negativo.

Nombre de la prueba para su solicitud al laboratorio

Panel genético general Cardiología.

Muestra requerida y condiciones de envío

Sangre

- Dos tubos de 4 ml de sangre con EDTA K2.
- La sangre puede ser enviada a temperatura ambiente si va a llegar al laboratorio antes de 72 horas. Si no, debe ser refrigerada.

Tiempo de entrega de los resultados

Una vez que la muestra está en el laboratorio, los resultados estarán listos en aproximadamente 21 días laborables.

Informes

Solo se informan las variantes clasificadas como "Patogénicas" o "Probablemente patogénicas" utilizando los estándares de la ACMG (American College of Medical Genetics).

Servicio de consejo genético

Una vez finalizada la prueba de detección, OMICAlabs ofrece asesoramiento genético a los pacientes que tengan preguntas sobre sus resultados. Nuestros asesores genéticos también están disponibles para responder a las preguntas que los profesionales sanitarios puedan tener sobre las pruebas.

Calle Puerto Linera, 14 (28935) Móstoles
Teléfono: 91 364 58 35
email: genetica@omicalabs.es
www.omicalabs.es