

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

¿Qué es nuestro test genético para Dermatología?

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 genes susceptibles de presentar variantes genéticas con implicaciones en diversas patologías de la piel, como el riesgo a padecer dermatitis atópica, lupus eritematoso o artritis psoriásica así como trastornos heredados como el vitíligo, el albinismo oculocutáneo o hiperpigmentación. Es importante también tener en cuenta que las enfermedades detectadas pueden afectar también a familiares. Además este test también ayuda a los individuos sin antecedentes familiares conocidos de enfermedades cutáneas a comprender su propio riesgo de padecerlas.

Este test genético puede ayudar a mejorar tanto el diagnóstico como la precisión del tratamiento.

¿Qué tipo de trastornos genéticos detecta este test?

Se analiza los genes en busca de mutaciones que causan **trastornos hereditarios relacionados con la piel**, localizadas en las regiones codificantes del genoma*. Por ejemplo, algunas mutaciones pueden predisponer a enfermedades cutáneas como la psoriasis, el vitíligo o la dermatitis atópica.

Las enfermedades de la piel hereditarias pueden seguir patrones de herencia autosómica dominante, autosómica recesiva o de herencia ligada al cromosoma X. Por ejemplo, en el caso de las enfermedades autosómicas dominantes, basta con que uno de los padres transmita el gen mutado para que el hijo presente la enfermedad, como en el caso de la queratosis seborreica. En el caso de las enfermedades autosómicas recesivas, como por ejemplo el albinismo oculocutáneo, 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, como en el caso del síndrome de Wiskott-Aldrich, 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 podrían aumentar el riesgo de enfermedades cutáneas 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 a padecer trastornos que afectan a la piel.

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

Hacer un test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales, ya que busca variantes genéticas que predisponen al paciente a enfermedades cutáneas hereditarias. Este diagnóstico proporciona información crucial para tomar decisiones como la clasificación del riesgo a largo plazo o si se realizan tratamientos personalizados. Además, ayuda a los profesionales de la salud en la identificación de intervenciones preventivas y de seguimiento específicas, como cambios en el estilo de vida o terapias farmacológicas.

Es por esto, que el test genético para dermatología ayuda a la detección temprana y a obtener un diagnóstico exhaustivo, mejorando los diagnósticos y reforzando el tratamiento entre familiares e individuos. Este diagnóstico ayuda a la gestión clínica de varias enfermedades con componentes genéticos como el vitíligo, albinismo oculocutáneo, etc.

*Si está interesado en alguna variante localizada fuera del exoma contacte con el laboratorio para ofrecerle alternativas diagnósticas (secuenciación Sanger, PCR o secuenciación del genoma completo (WGS)).

¿Por qué elegir nuestro test genético para Dermatología?

Nuestro test genético:

- Analiza **266 genes, incluyendo principalmente trastornos cutáneos como genes causantes de albinismo, trastornos de hiperpigmentación, ictiosis, trastornos vasculares o susceptibilidad a melanomas, entre otros.**
- 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 Dermatología

AAGAB, ABCA12, ABCB6, ABCC9, ABHD5, ACD, ACTA2, ACVRL1, ADA2, ADAM10, ADAMTS3, ADAR, AGPAT2, ALDH18A1, ALOX12B, ALOXE3, ANAPC1, ANGPT1, ANTXR1, AP3B1, AP3D1, APCDD1, AQP5, ATP2A2, ATP2C1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, AXIN2, BANF1, BCS1L, BLM, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, BRAF, BSCL2, CARD14, CAST, CAV1, CAVIN1, CCBE1, CCM2, CDH3, CDSN, CELSR1, CERS3, CLDN1, COL17A1, COL3A1, COL7A1, CSTA, CTC1, CTSC, CYP4F22, DCT, DDB2, DKC1, DSG1, DSG4, DSP, DST, DTNBP1, EDA, EDAR, EDARADD, EDN3, EDNRB, EFEMP2, ELN, ENG, ENPP1, EPG5, EPHB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXPH5, F12, FAT4, FBLN5, FBN1, FDPS, FERMT1, FGF10, FGFR2, FGFR3, FLG, FLG2, FLT4, FOXC2, GATA2, GDF2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GJC2, GORAB, GPR143, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, GUCY1A1, HOXC13, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HR, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KCNJ6, KDF1, KDSR, KIF11, KIT, KITLG, KLHL24, KNG1, KREMEN1, KRIT1, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT25, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LIG4, LIPH, LMNA, LORICRIN, LPAR6, LRMDA, LRP6, LSS, LTBP4, LYST, LZTR1, MAP2K1, MBTPS2, MC1R, MITF, MLPH, MPLKIP, MSX1, MVD, MVK, MYO5A, NECTIN1, NECTIN4, NF1, NF2, NFKB2, NFKBIA, NHP2, NIPAL4, NOP10, NPM1, OCA2, OFD1, PARN, PAX3, PAX9, PDCD10, PDGFRB, PERP, PIEZO1, PIK3R1, PKP1, PLEC, PLG, PLIN1, PMVK, PNPLA1, POFUT1, POGLUT1, POLD1, POLH, POLR3A, PORCN, PPARG, PRKAR1A, PSENEN, PSMB8, PTEN, PTPN11, PYCR1, RAB27A, RAF1, RASA1, RECQL4, RHBDF2, RMRP, RNF213, RTEL1, SASH1, SDR9C7, SERPINB7, SERPING1, SLC24A5, SLC25A24, SLC27A4, SLC2A10, SLC45A2, SLC6A19, SLURP1, SMAD4, SMARCB1, SOX10, SOX18, SPINK5, SPRED1, ST14, ST3GAL5, STK11, STS, SULT2B1, TEK, TERC, TERT, TGM1, TGM5, THSD1, TINF2, TOP3A, TP63, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, TYR, TYRP1, USB1, UVSSA, VEGFC, WNT10A, WNT10B, WRAP53, WRN, XPA, XPC, YY1AP1, ZMPSTE24

Metodología utilizada en nuestro test

Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético para Dermatología 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.

Nombre de la prueba para su solicitud al laboratorio

Panel genético general Dermatología.

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 cutáneas.

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 cardíacos 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.

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