

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

¿Qué es nuestro test genético para Neumología?

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 las vías respiratorias, como riesgo de padecer EPOC, asma o sarcoidosis, así como trastornos heredados como la fibrosis quística, la deficiencia en la alfa-1 antitripsina o la hipertensión arterial pulmonar. Es importante también tener en cuenta que las enfermedades detectadas pueden afectar también a familiares. Además este test también proporciona información en pacientes sin antecedentes familiares conocidos sobre el riesgo de padecer enfermedades genéticas.

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

¿Cómo se heredan los trastornos genéticos?

Nuestro test analiza los genes en busca de mutaciones que asociadas a **trastornos de las vías respiratorias** en la región codificante de estos (exones)*, que pueden seguir patrones de herencia autosómica dominante o recesiva y recesiva ligada al cromosoma X. En el caso de las enfermedades autosómicas dominantes, como el neumothorax primario espontáneo o el síndrome de Birt-Hogg-Dube, estas enfermedades se presentarán en la descendencia si uno e los padres es portador del gen defectuoso. De esta manera, hay un 50% de probabilidad de que cada hijo herede el gen defectuoso y desarrolle la enfermedad. También existen enfermedades como la fibrosis quística que presentan una herencia recesiva, en la que el niño hereda dos copias mutadas del gen asociado con la enfermedad, una de cada progenitor portador. Y si no posee dos copias ddel gen defectuoso, no presentará la enfermedad. Por otro lado, existen enfermedades de herencia recesiva ligada al cromosoma X, y son aquellas como la disqueratosis congénita. En este caso, 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 de las vías respiratorias 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.

También se ha observado que hay una predisposición familiar a padecer estas enfermedades, sin embargo, no se sigue un patrón de herencia clásico pero se ha observado un mayor riesgo de desarrollar dicha enfermedad. Además de tener en cuenta lo crucial que es la influencia de los factores ambientales como el tabaquismo, las infecciones, el estrés o incluso factores dietéticos.

¿Por qué es conveniente ofrecer esta prueba genética a determinados pacientes?

Hacer un test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales en su objetivo, ya que implica descubrir la causa genética que puede predisponer al paciente a desarrollar enfermedades neumológicas en el futuro. De esta manera puede apoyar al diagnóstico clínico e identificar las variantes genéticas independientemente de los factores de riesgo tradicionales como el tabaquismo, las infecciones, el estrés etc. Por lo tanto, puede ayudar al facultativo a clasificar de forma rápida y segura a los pacientes para un tratamiento preventivo o precoz o una vigilancia prolongada antes de la aparición de signos y síntomas.

Es por esto, que el test genético 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 componente genéticos como el asma, EPOC, 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 Neumología?

Nuestro test genético para Neumología:

- Analiza **126 genes, incluyendo enfermedades como el cáncer de pulmón, la hipoventilación congénita central, disqueratosis congénita, el síndrome de Hermansky-Pudlak, la fibrosis pulmonar, la discinesia ciliar primaria, la fibrosis quística, la hipertensión pulmonar o la disfunción del surfactante, entre otras.**
- 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 Neumología

A1AT, ABCA3, ACD, ACVRL1, ALMS1, AP3B1, AP3D1, AQP1, ASCL1, ATP13A3, BLOC1S3, BLOC1S6, BMPR1B, BMPR2, CAV1, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCDC103, CCNO, CENPF, CFAP298, CFTR, COPA, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF11, DNAH1, DNAH5, DNAH8, DNAH11, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DOCK8, DRC1, DTNBP1, EFEMP2, EIF2AK4, ELMOD2, ELN, ENG, FAM111B, FARSB, FBLN5, FBN1, FLCN, FLNA, FOXF1, GAA, GAS8, GBA1, GDF2, GRHL2, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRAS, INVS, KCNA5, KCNK3, KLF2, LIG4, LTBP4, MARS1, MCIDAS, MUC5B, MYO1H, NAF1, NF1, NHP2, NKX2-1, NME8, NOP10, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, OFD1, PARN, PEPD, PHOX2B, PURA, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINA1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SFTPD, SLC34A2, SLC7A7, SMAD1, SMAD4, SMAD9, SOX17, SPAG1, STAT3, STING1, TBX4, TERC, TERT, TINF2, TSC1, TSC2, USB1, WRAP53, ZMYND10

Metodología utilizada en nuestro test

Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético Neumología 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.

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.

Nombre de la prueba para su solicitud al laboratorio

Panel genético general Neumología.

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.com