

Test genético para Reumatología Información para médicos

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

¿Qué es nuestro test genético para Reumatología?

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. Próximamente tendremos a disposición del reumatólogo un test de epigenética que aportará información adicional a la de este test.

Este test detecta cualquier variante conocida a día de hoy en las regiones secuenciadas. 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 reumatológico analiza los genes en busca de mutaciones que asociadas a **trastornos reumatológicos** en las regiones codificantes de estos (exones)*. Por ejemplo, algunas variantes genéticas pueden aumentar la susceptibilidad a enfermedades como la artritis reumatoide, el lupus eritematoso sistémico y la espondilitis anquilosante, entre otras.

Las enfermedades reumatológicas, pueden tener distintos tipos de herencia pero por lo general no siguen ningún patrón de herencia clásico y tienen una herencia compleja o multifactorial. Estos tipos de herencia se presentan en la mayoría de enfermedades reumatológicas, como la artritis reumatoide y el lupus eritematoso sistémico, son el resultado de una combinación compleja de factores genéticos y ambientales. También dichas enfermedades pueden ser reguladas por herencia poligénica, que consiste en la interacción de múltiples genes. Por lo que en lugar de ser determinadas por un sólo gen, estas enfermedades son el resultado de la contribución de varios genes. Estos factores genéticos se conocen y se sabe que juegan un papel muy importante en el desarrollo de las enfermedades reumatológicas y en la regulación de la respuesta inmune e inflamación. Se está comprobando también la importancia de las alteraciones epigenéticas en varios trastornos reumatológicos, como el lupus eritematoso sistémico, la artritis reumatoide, la esclerosis sistémica, el síndrome de Sjögren o la osteoartritis. Próximamente pondremos a su disposición un test epigenético para evaluar las alteraciones relevantes.

También se ha observado que hay una predisposición familiar a padecer estas enfermedades. 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. Las variantes génicas analizadas 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 la prueba genética a los pacientes?

Hacer este test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales en su objetivo, ya que también implica descubrir la causa genética que puede predisponer al paciente a desarrollar enfermedades reumatológicas en el futuro. De esta manera puede apoyar al diagnóstico clínico, al 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 las causas y el riesgo de los pacientes y ofrecerles un tratamiento de precisión y preventivo y, en caso de detectarse una o varias variantes de riesgo, una vigilancia prolongada antes de la aparición de signos y síntomas.

*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 reumatológico?

Nuestro test genético reumatológico:

- Analiza **104 genes, incluyendo enfermedades como la artritis reumatoide, el lupus eritematoso, la esclerosis sistémica o diabetes tipo I.**
- 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 Reumatología

ADAM33, ADIPOQ, ANKRD55, ARID5B, B3GNT2, BACH2, BLK, CARD9, CCR6, CD226, CD244, CD247, CD40, CIITA, CREB5-JAZF1, CSK, CTLA4, DDX6-CXCR5, DNASE1L3-PXK, ELF1, ERAP1, ERAP2-LNPEP, ETS1, FADS1, FASLG-TNFSF18-, FCGR2A, FCRL3, FUT2, GPR35, GPR65, HLA-DPB1, HLA-DRA, HLA-G, ICOSLG, IFIH1, IFNGR2, IKZF1, IKZF3, IL10, IL12A, IL12B, IL17A, IL1RN, IL2, IL23R, IL27, IL2RA, IL2RB, IL6, IL6R, IL7R, IRAK1, IRF4, IRF5, IRF8, KIF21B, KIF5A, LBH, LEP, LGALS9-NOS2, LOC285626, MIR3142HG, MIR499A, MTHFR, MT-ND5, NCF1, NKX2-3, NLRP1, NOS3, NR3C1, PADI4, PDCD1, PKCB, PON1, PRDM1-ATG5, PTGER4, PTPN2, PTPN22, REL, RNF114, RUNX1, RUNX3, SH2B3, SOCS1, SPRED2, STAT3, STAT4, TAGAP, TGFB1, TLR9, TNF, TNFAIP3, TNFRSF14-MMEL1, TNFRSF1A, TNFRSF9, TNFSF4, TNIP1, TRAF3IP2, TYK2, UBE2L3, UCP2, VDR, WDFY1, ZFP36L1.

Metodología utilizada en nuestro test

Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético para Reumatología 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, si se desea analizar genes fuera de las regiones codificantes consulte con el laboratorio para un panel personalizado.

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 reumáticos de portadores 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 Reumatología.

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