

Test genético para Medicina Interna Información para profesionales

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

¿Qué es nuestro test genético para Medicina Interna?

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, desde enfermedades cardiovasculares, metabólicas, de enfermedades autoinmunes e inflamatorias, hasta trastornos pulmonares hereditarios. 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.

¿Qué tipo de trastornos genéticos detecta este test?

Se analiza la secuencia genética del paciente en busca de mutaciones que causan **trastornos hereditarios de cualquier ámbito, centrándonos en aquellos relevantes para el médico internista** en la región codificante de los genes (exones)*. Por ejemplo, algunas mutaciones pueden predisponer a enfermedades cardíacas como la enfermedad arterial coronaria, o a trastornos metabólicos como la diabetes tipo 2 o bien enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide.

Las enfermedades hereditarias pueden seguir patrones de herencia autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X. En el caso de las enfermedades autosómicas dominantes, la enfermedad se manifiesta con tal de que haya un progenitor portador del gen defectuoso. En las enfermedades autosómicas recesivas, el niño hereda dos copias mutadas del gen asociado con la enfermedad, una de cada progenitor portador para poder expresar la enfermedad. 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 las enfermedades analizadas 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 la prueba genética a los pacientes?

Hacer un test genético difiere de las pruebas clínicas tradicionales en su objetivo, ya que además de ayudar a determinar las causas de una patología en curso, implica descubrir las variantes genéticas que pueden predisponer al paciente a desarrollar enfermedades en el futuro, independientemente de los factores de riesgo tradicionales que pueden afectar a las enfermedades como la presión arterial, el colesterol, la obesidad o el historial familiar etc. Por lo tanto, puede ayudar al médico tanto a clasificar el riesgo de la enfermedad 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 personalizadas.

Es por esto, que realizar un test genético ayuda a la detección temprana y a obtener un diagnóstico exhaustivo para todos los tipos de enfermedades hereditarias ayudando a mejorar los diagnosticos y reforzar el tratamiento de estas entre familiares e individuos. Este diagnóstico ayuda a la gestión clínica de una gran diversidad de enfermedades genéticas que se presentan en la consulta del médico internista.

*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)).



Test genético para medicina interna Información para profesionales

¿Por qué elegir nuestro test genético para medicina interna?

Nuestro test genético para medicina interna:

- Incluye distintos paneles genéticos para distintas enfermedades, comprendiendo entre todos los paneles más de 3000 genes, incluyendo principalmente las enfermedades cardiacas, metabólicas, enfermedades autoinmunes y autoinflamatorias, para cánceres hereditarios, 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.

Metodología utilizada en nuestro test

Secuenciación NGS utilizando la última tecnología disponible

Nuestro test genético para Medicina Interna 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 <u>no</u> se detecta ninguna variante localizada fuera del exoma. Consultar con el laboratorio el tipo de prueba que se quiere realizar, especificando el panel deseado.

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 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 Medicina Interna.

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