

¿Para qué se realiza la secuenciación del exoma-P

Con más de 7000 enfermedades raras de las cuales aproximadamente el 80% están ligadas a una mutación en los genes, la secuenciación del exoma es una herramienta diagnóstica de gran valor. Encontrar un diagnóstico para una enfermedad rara puede ser toda una odisea que no solo es cansada emocionalmente y físicamente sino que puede resultar económicamente dañina. Por ello con la secuenciación del exoma podemos encontrar en el 85% de los casos el diagnóstico acertado. Encontrar un diagnóstico no solo nos puede dar paz mental sino que inmediatamente tu médico puede tomar el mejor tratamiento para tu enfermedad.

¿Cuándo se recomienda realizar una secuenciación del exoma?

- Cuando uno presenta enfermedades poco conocidas.
- Si ya se han realizado pruebas genéticas y estas no han dado un diagnóstico.
- Cuando el fenotipo clínico puede coincidir con más de una enfermedad genética.
- Cuando el fenotipo clínico no corresponde a ninguna enfermedad conocida.
- Cuando el diagnóstico es incierto ya que los signos y síntomas se traspasan entre varias enfermedades genéticas.
- Cuando se sospecha de una enfermedad genética la cual no tiene otro método diagnóstico fuera de la secuenciación de exoma.
- Signos y síntomas complejos, poco específicos para los cuales no se encuentra un diagnóstico claro.
- Sospecha de desbalances cromosómicos.
- Sospecha de enfermedades mitocondriales.
- Presentaciones de enfermedades severas en la infancia.



¿Que estudios realiza Nanolab?

1. Paneles de genes: En este estudio no se analiza todo el exoma sino solo unos genes relacionados entre sí que dan como resultado el desarrollo de una enfermedad.
2. Secuenciación del exoma: En este análisis se se exploran todas las partes codificantes de los genes para llegar a un diagnóstico para enfermedades raras.
3. Secuenciación del Genoma: Este es el análisis más robusto donde se explora no solo las regiones codificantes (exones) sino las no codificantes (intrones) y se usa para los casos más complejos.

¿Cuál es el propósito de la secuenciación de exoma?

El propósito de la secuenciación del exoma es ayudar a nuestros pacientes y a sus médicos a encontrar su diagnóstico cuando se enfrentan a enfermedades raras donde el diagnóstico es difícil. Con el resultado de esta prueba no solo es posible que el paciente encuentre su diagnóstico sino que le traerá paz al saber a qué enfermedad se enfrenta. La calidad de vida del paciente mejorará ya que podrá recibir el tratamiento más adecuado para su enfermedad una vez su médico sepa con qué enfermedad está tratando. La información también tiene utilidad en la planificación familiar ya que la pareja podrá conocer cuáles son los riesgos de tener un hijo con una enfermedad rara.

