

PANELES DE PRECISIÓN

GASTROENTEROLOGÍA:

- **Panel de precisión del síndrome de Alagille:** El síndrome de Alagille puede presentarse de manera diferente y los síntomas clínicos de las personas afectadas pueden ser muy variables. Se caracteriza por una obstrucción del árbol biliar y disminución de la excreción de bilirrubina que provoca hiperbilirrubinemia e ictericia. Las diferentes manifestaciones del síndrome de Alagille pueden ser mortales si el tratamiento y el manejo no se administran adecuadamente. Esta condición se hereda de manera autosómica dominante y la mayoría de los casos ocurren debido a una variante de novo. Además, el síndrome de Alagille se asocia con una expresión variable, por lo que las características clínicas no se pueden predecir con pruebas moleculares.
- **Panel de precisión de fibrosis hepática congénita:** La fibrosis hepática congénita (CHF, por sus siglas en inglés) es una condición hereditaria o genética que afecta el hígado y su función. Aunque la ICC puede presentarse individualmente, a menudo se asocia con otros trastornos que pueden afectar la función renal (enfermedad fibroquística hepatorenal). El Panel de genes de fibrosis hepática congénita se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial dirigido y preciso de la fibrosis hepática, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo de las comorbilidades asociadas y un mejor pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de hiperbilirrubinemia:** Los altos niveles de bilirrubina pueden depositarse y acumularse , lo que finalmente da como resultado neurotoxicidad. Puede ser fisiológico o patológico. Hay dos tipos de hiperbilirrubinemia dependiendo de la estructura química de la bilirrubina: hiperbilirrubinemia conjugada y no conjugada. Las causas congénitas patológicas de hiperbilirrubinemia son: síndrome de Crigler-Najjar tipo 1 y 2, síndrome de Gilbert, síndrome de Dubin-Johnson y síndrome de Rotor. Estas enfermedades se heredan principalmente con un patrón autosómico recesivo. El panel de precisión de hiperbilirrubinemia se puede utilizar para realizar un diagnóstico diferencial directo y preciso de la ictericia , lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de hemocromatosis:** La hemocromatosis hereditaria es una afección que se produce cuando el cuerpo almacena un exceso de hierro. El exceso de hierro se almacena en diferentes órganos del cuerpo provocando una sobrecarga de hierro. Esto es dañino porque el cuerpo solo puede excretar una cierta cantidad de hierro, el hierro que no se excreta permanece en el cuerpo y se vuelve tóxico.

- **Panel de precisión de colestasis intrahepática familiar progresivo:** La colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC, por sus siglas en inglés) es un trastorno hereditario que causa daño hepático en forma de cirrosis y síntomas relacionados debido a la acumulación de bilis en el hígado. Hay tres tipos de PFIC que son causados por cambios en diferentes genes, pero tienen síntomas y presentaciones similares. Las personas con PFIC1 se ven más gravemente afectadas y tienen problemas de salud adicionales además de la enfermedad hepática. Las personas con PFIC2 y PFIC3 muestran síntomas que se asocian principalmente solo con la enfermedad hepática y varían en la edad de inicio y la gravedad. Los tres tipos de PFIC se heredan de forma autosómica recesiva.