

PANELES DE PRECISIÓN

METABOLISMO:

- **Panel de precisión de enfermedades por almacenamiento de glucógeno:** Las enfermedades por almacenamiento de glucógeno (GSD, por sus siglas en inglés) son un grupo de trastornos hereditarios que resultan de errores en el metabolismo del glucógeno causados por mutaciones en los genes que codifican las enzimas involucradas en la síntesis y degradación del glucógeno. Hay cinco tipos de enfermedades de almacenamiento de glucógeno según su deficiencia enzimática individual, siendo el tipo 1 o enfermedad de von Gierke el tipo más común. La edad de inicio de los síntomas puede variar desde los primeros meses de vida hasta décadas posteriores. Los síntomas surgen del metabolismo anormal del glucógeno y la acumulación de glucógeno dentro de las células de ciertos tejidos (es decir, hígado y músculos esqueléticos).
- **Panel de precisión de aciduria metilmalónica Precision Panel:** La aciduria / acidemia metilmalónica (MMA) es un trastorno autosómico recesivo del metabolismo de los aminoácidos con un defecto localizado en la conversión de metilmalonil-coenzima A (CoA) en succinil-CoA. Por lo tanto, el cuerpo no puede procesar ciertas proteínas y lípidos correctamente. Esto provoca una acumulación de ácido metilmalónico en los organismos que se manifiesta en forma de síntomas neurológicos como convulsiones, encefalopatía y accidente cerebrovascular. Es un trastorno heterogéneo, grave y letal que involucra el metabolismo del metilmalonato y la cobalamina con mal pronóstico. Este trastorno puede identificarse aislado o combinado con otras acidemias orgánicas. El panel de precisión de aciduria metilmalónica de Igenomix se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de Acidemias orgánicas / acidurias:** Las Acidemias / Acidurias Orgánicas (Trastornos de los Ácidos Orgánicos, OAD) son un grupo importante de trastornos metabólicos hereditarios que comparten un defecto en las vías metabólicas intermedias de oxidación de carbohidratos, aminoácidos y ácidos grasos. Estos defectos enzimáticos conducen a una acumulación de ácidos orgánicos en los tejidos y su posterior excreción en la orina. A medida que los pacientes envejecen, la progresión natural de las acidemias orgánicas conduce a dificultades intelectuales, mayor riesgo de complicaciones neurológicas, como episodios similares a accidentes cerebrovasculares y complicaciones cardíacas, entre otras. Todas las acidurias orgánicas se heredan con un patrón autosómico recesivo. El panel de precisión de acidemias orgánicas / acidurias de Igenomix se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido, así como un diagnóstico diferencial de hiperamonemia y acidosis metabólica con brecha aniónica alta, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Panel de precisión de trastornos congénitos de la glicosilación:** Los trastornos congénitos de la glicosilación (CDG) son un grupo de trastornos metabólicos de rápida expansión que surgen debido a una glicosilación anormal de proteínas o lípidos. Existen dificultades para tratar de diagnosticarlos porque afectan ampliamente a muchos órganos y funciones, demostrando una heterogeneidad clínica. El Panel de Precisión de Trastornos Congénitos de la Glicosilación está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica o diagnóstico con o sin las siguientes manifestaciones : Bajo tono muscular o flacidez , fracaso para prosperar , Gran retraso en el desarrollo , Enfermedad del hígado , Sangrado anormal o coagulación de la sangre , Ojos desalineados o cruzados , convulsiones, Episodios similares a un accidente cerebrovascular .
- **Panel de precisión de enfermedades por almacenamiento lisosómico:** Las enfermedades de almacenamiento lisosomal (LSD , por sus siglas en inglés) son un grupo de docenas de trastornos hereditarios que resultan de la acumulación de macromoléculas no digeridas o parcialmente procesadas dentro de orgánulos llamados lisosomas. Los lisosomas son responsables del recambio fisiológico y la digestión de los componentes celulares y lo hacen con la ayuda de enzimas catabólicas. El Panel de Precisión de Enfermedades de Almacenamiento Lisosomal se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido y, en última instancia, conducir a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados.
- **Panel de precisión de encefalopatía de glicina:** La encefalopatía por glicina , también conocida como hiperglicinemia autosómica recesiva no cetósica , es causada por mutaciones en los genes que codifican los componentes del sistema de división de la glicina . Está causada por mutaciones en el transportador de glicina 1 (GLYT1). El Panel de Precisión para Encefalopatía Glicina está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica o diagnóstico con o sin las siguientes manifestaciones durante el período neonatal : Insuficiencia respiratoria que requiere ventilación mecánica, Hipotonía severa que progresa a hipertensión de las extremidades, Respuestas de sobresalto, Rasgos dismórficos , anomalías musculoesqueléticas.
- **Panel de precisión del síndrome de Leigh y encefalopatía mitocondrial:** El síndrome de Leigh (encefalomielopatía necrosante subaguda) es un trastorno neurológico grave que generalmente se presenta en la infancia o la niñez temprana, aunque puede aparecer durante la niñez tardía e incluso en la edad adulta. Se caracteriza por retraso en el desarrollo o regresión psicomotora, ataxia, distonía, oftalmoplejía externa, convulsiones , vómitos y debilidad. El fenotipo del síndrome de Leigh es causado por alteraciones del metabolismo mitocondrial a partir de una variedad de mecanismos que incluyen el complejo piruvato deshidrogenasa y la disfunción de la cadena respiratoria debido a mutaciones en el ADN nuclear o mitocondrial. Esto, a su vez, resulta en lesiones cerebrales y daño de vainas de mielina que recubren los nervios . El síndrome de Leigh puede tener diferentes patrones de herencia, pero lo más común es que se herede con un patrón autosómico recesivo.

- **Panel de precisión de orden de ciclo de urea:** El ciclo de la urea es la vía metabólica que transforma el nitrógeno de fuentes periféricas (músculo) y enterales (ingesta de proteínas) en urea que es soluble en agua y puede excretarse. La deficiencia de una enzima en la vía provoca un trastorno del ciclo de la urea (UCD). El panel de precisión de trastornos del ciclo de la urea de Igenomix se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados.
- **Panel de precisión de trastornos de oxidación de ácidos grasos:** Los trastornos de oxidación de ácidos grasos (FAOD, por sus siglas en inglés) son errores congénitos del metabolismo que resultan en fallas en la beta-oxidación mitocondrial o en el transporte de ácidos grasos a la mitocondria basado en la carnitina. La oxidación de ácidos grasos tiene lugar en las mitocondrias y proporciona una importante fuente de energía, especialmente durante el ayuno prolongado y el ejercicio submáximo. Los FAOD conducen a una producción de energía deficiente y producen una amplia gama de presentaciones clínicas que van desde hipotonía leve en adultos hasta muerte súbita en bebés y los síntomas generalmente surgen o se exacerban durante situaciones catabólicas, como el ayuno, la enfermedad y el ejercicio. La FAOD más común es la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD). Por lo general, se heredan con un patrón autosómico recesivo.
- **Panel de precisión de lipodistrofia:** Las Acidemias /Acidurias Orgánicas (Trastornos de los Ácidos Orgánicos, OAD) son un grupo importante de trastornos metabólicos hereditarios que comparten un defecto en las vías metabólicas intermedias de oxidación de carbohidratos, aminoácidos y ácidos grasos. El panel de precisión de acidemias orgánicas /acidurias se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y dirigido, así como un diagnóstico diferencial de hiperamonemia y acidosis metabólica con brecha aniónica alta, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados.