

PANELES DE PRECISIÓN

TEJIDO CONECTIVO:

- **Panel de precisión Cutis Laxa:** Cutis Laxa (CL), también conocida como elastólisis, es un grupo heredado o adquirido de trastornos del tejido conectivo caracterizados por una piel inelástica que cuelga suelta en pliegues. Dado que el tejido conectivo es el tejido que ayuda al cuerpo a crecer y que además de servir como soporte para las células y los órganos, la presentación clínica y el modo de herencia son heterogéneos. El panel de precisión Cutis Laxa se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de los trastornos del tejido conectivo debido a sus características fenotípicas superpuestas que, en última instancia, conducen a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión del síndrome de Ehlers-Danlos:** Los síndromes de Ehlers-Danlos (EDS) son un grupo heterogéneo clínica y genéticamente de trastornos del tejido conectivo, donde el defecto genético afecta la síntesis y estructura del colágeno y del tejido conectivo. Se caracteriza por hipermovilidad, fragilidad cutánea e hiperextensibilidad. Dado que el tejido conectivo es el tejido que ayuda al crecimiento del cuerpo y sirve como andamio para las células y los órganos, Ehlers-Danlos es un síndrome pleiotrópico que afecta la piel, las articulaciones y los vasos sanguíneos. Clásicamente se ha dividido en seis tipos (clásico, hipermóvil, vascular, cifoesciolítico, artrocalasis y dermatosparaxis), donde la anomalía del colágeno subyacente es diferente para cada tipo. En algunos casos, la EDS puede poner en peligro la vida, mientras que en otros, las personas llevan una vida relativamente tranquila. El SED puede tener una superposición fenotípica con afecciones como la enfermedad de Marfan y la cutis laxa.
- **Panel de precisión del síndrome de Marfan:** El síndrome de Marfan (MFS) es un espectro de trastornos causados por un defecto genético del tejido conectivo y se hereda con un patrón autosómico dominante. Dado que el tejido conectivo es el tejido que ayuda al crecimiento del cuerpo y sirve como andamio para las células y los órganos, el síndrome de Marfan es un síndrome pleiotrópico que afecta principalmente a los sistemas musculoesquelético, cardíaco y ocular.