



PANELES DE PRECISIÓN

OFTALMOLOGÍA:

- **Panel de precisión de cataratas congénitas:** Una catarata es una pérdida de transparencia del cristalino. El cristalino juega un papel crucial en la visión refractiva al facilitar el enfoque fino variable de la luz en la retina. Las cataratas congénitas generalmente se diagnostican al nacer; no hacerlo puede resultar en una pérdida permanente de la visión. El panel de precisión de cataratas congénitas se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de distrofia de varilla cónica:** Las distrofias de los bastones cónicos (ERC) son un grupo heterogéneo clínica y genéticamente de enfermedades retinianas hereditarias caracterizadas por la degeneración del fotorreceptor del cono que puede conducir a la pérdida del fotorreceptor del bastón. El panel de precisión de distrofia de varillas cónicas se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes involucrados en esta enfermedad utilizando secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes involucrados.
- **Panel de precisión de atrofia óptica:** La atrofia óptica es la manifestación clínica de cualquier proceso patológico que cause la degeneración del axón en la vía retinogénica. En particular, estas enfermedades afectan a las células ganglionares de la retina y sus axones formando el nervio óptico, que son los encargados de transferir la información visual de los fotorreceptores al quiasma lateral del cerebro. El panel de precisión de atrofia óptica se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera progresiva que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.
- **Panel de precisión de retinosis pigmentaria:** La retinosis pigmentaria (RP) comprende un grupo complejo de distrofias hereditarias caracterizadas por la degeneración y disfunción de la retina, que afectan la función del fotorreceptor y del epitelio pigmentario. El panel de precisión de retinitis pigmentosa se puede utilizar para realizar un diagnóstico preciso y directo, así como un diagnóstico diferencial de ceguera que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis completo de los genes involucrados en esta enfermedad utilizando secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes involucrados.

- **Panel de precisión de amaurosis congénita de Leber:** La amaurosis congénita de Leber (LCA) pertenece al espectro de distrofias retinianas de aparición temprana. Es un grupo de degeneraciones retinianas hereditarias monogénicas que muestran un inicio temprano y una disfunción visual severa. Aunque es un grupo de enfermedades genéticamente y fenotípicamente heterogéneo, se presenta en los primeros años de vida, con mayor frecuencia antes del año de edad, y se caracteriza por nistagmo errante y visión reducida desde el nacimiento. Los pacientes pueden tener una inteligencia normal, pero los datos han demostrado que hasta un 20% desarrollan discapacidad intelectual. Las causas genéticas de estas enfermedades se deben a mutaciones en genes que desempeñan un papel en el desarrollo y la función de la retina y generalmente se heredan con un patrón autosómico recesivo.
- **Panel de precisión de degeneración de retina heredado:** La degeneración retiniana hereditaria (IRD) es un grupo de enfermedades retinianas raras que, en última instancia, conducen a la pérdida progresiva de células fotorreceptoras de la retina y a la ceguera. Estas enfermedades son fenotípicamente heterogéneas ya que pueden afectar a personas de todas las edades, pueden progresar a diferentes ritmos y son raras. Los IRD son causados por mutaciones en genes que contribuyen al funcionamiento correcto de la retina, donde algunas mutaciones de genes pueden causar formas más graves que otras. Ejemplos de estas enfermedades incluyen degeneración macular relacionada con la edad, amaurosis congénita de Leber, enfermedad de Stargardt y retinosis pigmentaria. La degeneración retiniana hereditaria puede heredarse en todos los modos de herencia: autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X y mitocondrias.
- **Panel de precisión de distrofias corneales:** Las distrofias corneales (EC) son un grupo de trastornos oculares genéticos, comúnmente progresivos, en los que a menudo se acumula material anormal en la capa transparente externa del ojo (la córnea). La aparición de los síntomas varía entre pacientes, desde casos asintomáticos hasta casos de deterioro visual significativo.