



PANELES DE PRECISIÓN

INMUNOLOGÍA:

- **Panel de precisión de ataxia telangiectasia:** La ataxia telangiectasia es un trastorno multisistémico complejo caracterizado por deterioro neurológico progresivo, equilibrio alterado, inmunodeficiencia variable con susceptibilidad a infecciones del tracto respiratorio superior, maduración de órganos alterada, telangiectasia ocular y cutánea y predisposición a la malignidad. El panel de precisión Ataxia Telangiectasia puede ser una herramienta para un diagnóstico preciso, así como un diagnóstico diferencial que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis exhaustivo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados y su penetrancia alta o intermedia.
- **Panel de precisión de neutropenia congénita:** La neutropenia es una condición peligrosa y potencialmente fatal que expone a los pacientes a infecciones recurrentes. Las causas primarias constituyen una pequeña porción del total y en su mayoría son desconocidas. La neutropenia congénita es un trastorno de inmunodeficiencia primaria asociado con infecciones bacterianas recurrentes, fenómenos autoinflamatorios y autoinmunes, malignidad hematológica y manifestaciones neuropsiquiátricas. Es el resultado de una maduración alterada de los granulocitos de los neutrófilos y está asociado con una variedad de enfermedades sindrómicas que incluyen: albinismo oculocutáneo, enfermedades metabólicas y síndromes de insuficiencia de la médula ósea. La neutropenia congénita es un grupo genéticamente heterogéneo de trastornos relacionados. Eso demuestra varios modos de herencia, incluidas las formas autosómica recesiva, autosómica dominante, esporádica y ligada al cromosoma X.
- **Panel de precisión de inmunodeficiencia combinada:** La inmunodeficiencia combinada grave (SCID, por sus siglas en inglés) es un grupo genéticamente heterogéneo de trastornos que resultan de defectos genéticos tanto en la inmunidad celular como humoral, donde existe un deterioro del desarrollo y la función de los linfocitos. Además de los linfocitos, se ven afectados otros componentes del sistema inmunitario innato y adaptativo, como los neutrófilos, los macrófagos, las células dendríticas, las proteínas del complemento y las células asesinas naturales. Los niños presentan infecciones bacterianas, virales y fúngicas que comienzan durante la infancia y tienen un desenlace fatal en los primeros años de vida si no se tratan. El diagnóstico temprano, exacto y preciso ha permitido importantes avances en el cuidado de los bebés con SCID, incluidos mejores resultados del trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas. El modo de herencia de la SCID determina la gravedad de la enfermedad, ya que diferentes modos de herencia determinarán las células inmunitarias que se verán afectadas. Los patrones autosómicos, esporádicos o ligados al cromosoma X pueden afectar al recién nacido.

- **Panel de precisión de mophagocytic Linfocitosis:** La linfocitosis hemofagocítica (HLH) es una condición en la que el organismo produce demasiadas células inmunes activadas (macrófagos y linfocitos), creando un estado de respuesta hiperinflamatoria descontrolada. Los síntomas generalmente se desarrollan dentro de los primeros meses o años de vida. La HLH primaria está relacionada con mutaciones que afectan la citotoxicidad de los linfocitos, mientras que la HLH secundaria se desencadena por una infección, una enfermedad autoinmune o una neoplasia. Las formas hereditarias de HLH normalmente involucran genes que proporcionan instrucciones para las proteínas que ayudan a destruir o desactivar las células inmunitarias activadas cuando ya no son necesarias. Se transmiten de forma autosómica recesiva. La identificación temprana de esta enfermedad es crucial ya que tiene altas tasas de morbilidad y mortalidad si no se reconoce.
- **Panel de precisión de disqueratosis congénita:** La disqueratosis congénita (DKC) es un síndrome de insuficiencia de la médula ósea poco frecuente y progresivo caracterizado por hiperpigmentación de la piel reticulada, distrofia ungueal y leucoplasia oral. Los pacientes suelen presentar síntomas de hiperpigmentación de la piel y cambios en las uñas durante la primera década de vida. Es causada por mutaciones de la línea germinal en los genes que regulan el mantenimiento de los telómeros, lo que da como resultado telómeros muy cortos. La DKC es genéticamente heterogénea, siendo la forma recesiva ligada al cromosoma X los subtipos más comunes, autosómico dominante y autosómico recesivo, basados en diferentes patrones de herencia. La mortalidad temprana se asocia con insuficiencia de la médula ósea, infecciones, complicaciones pulmonares y pulmonares, así como malignidad.
- **Panel de precisión de inmunodeficiencia primaria:** Las inmunodeficiencias primarias son un grupo creciente de más de 400 errores innatos de la inmunidad que varían en gravedad desde trastornos potencialmente mortales que se presentan en la infancia hasta trastornos menos graves diagnosticados en la edad adulta. La mayoría de los pacientes con inmunodeficiencias primarias presentan infecciones recurrentes o crónicas. El panel de precisión de inmunodeficiencia primaria (genomix) se utiliza para pacientes con diagnóstico clínico o sospecha con o sin los siguientes síntomas: Neumonía, bronquitis, infecciones de los senos paranasales, infecciones del oído, meningitis o infecciones de la piel frecuentes y recurrentes, Inflamación e infección de órganos internos, Trastornos de la sangre, Problemas digestivos como calambres, pérdida de apetito, náuseas y diarrea, Retraso en el crecimiento y desarrollo, Trastornos autoinmunes, Antecedentes familiares de inmunodeficiencia primaria.
- **Panel de precisión de enfermedad granulomatosa crónica:** La enfermedad granulomatosa crónica (CGD, por sus siglas en inglés) es una afección genéticamente heterogénea que se caracteriza por infecciones bacterianas y fúngicas recurrentes y potencialmente mortales, así como por la formación de granulomas. La CGD es causada por defectos en los mecanismos oxidativos que se encuentran en los fagocitos que son responsables de la destrucción de ciertos microbios. El panel de precisión de enfermedades granulomatosas crónicas se puede utilizar para un diagnóstico preciso y dirigido, así como para el diagnóstico

diferencial de infecciones recurrentes, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Trastornos hereditarios del panel de precisión del sistema de complemento:** Los trastornos hereditarios del sistema del complemento son trastornos raros que predisponen a infecciones bacterianas y/o lupus eritematoso sistémico (LES). El sistema del complemento es un grupo de proteínas circulantes que participan en la inmunidad innata, se unen a los patógenos y los destruyen. Además de jugar un papel importante en la defensa del huésped contra la infección, el sistema del complemento es un mediador tanto en la patogenia como en la prevención de enfermedades por inmunocomplejos como el LES. Los trastornos hereditarios del sistema del complemento se asocian con defectos predecibles en la función dependiente del complemento, ya que el individuo afectado pierde no solo la actividad de la proteína deficiente, sino también las funciones de las proteínas en la cascada. Además, también puede deberse a una deficiencia heterocigótica. Estos generalmente se clasifican en dos categorías: 1) defectos de componentes integrales y 2) defectos de componentes regulatorios.