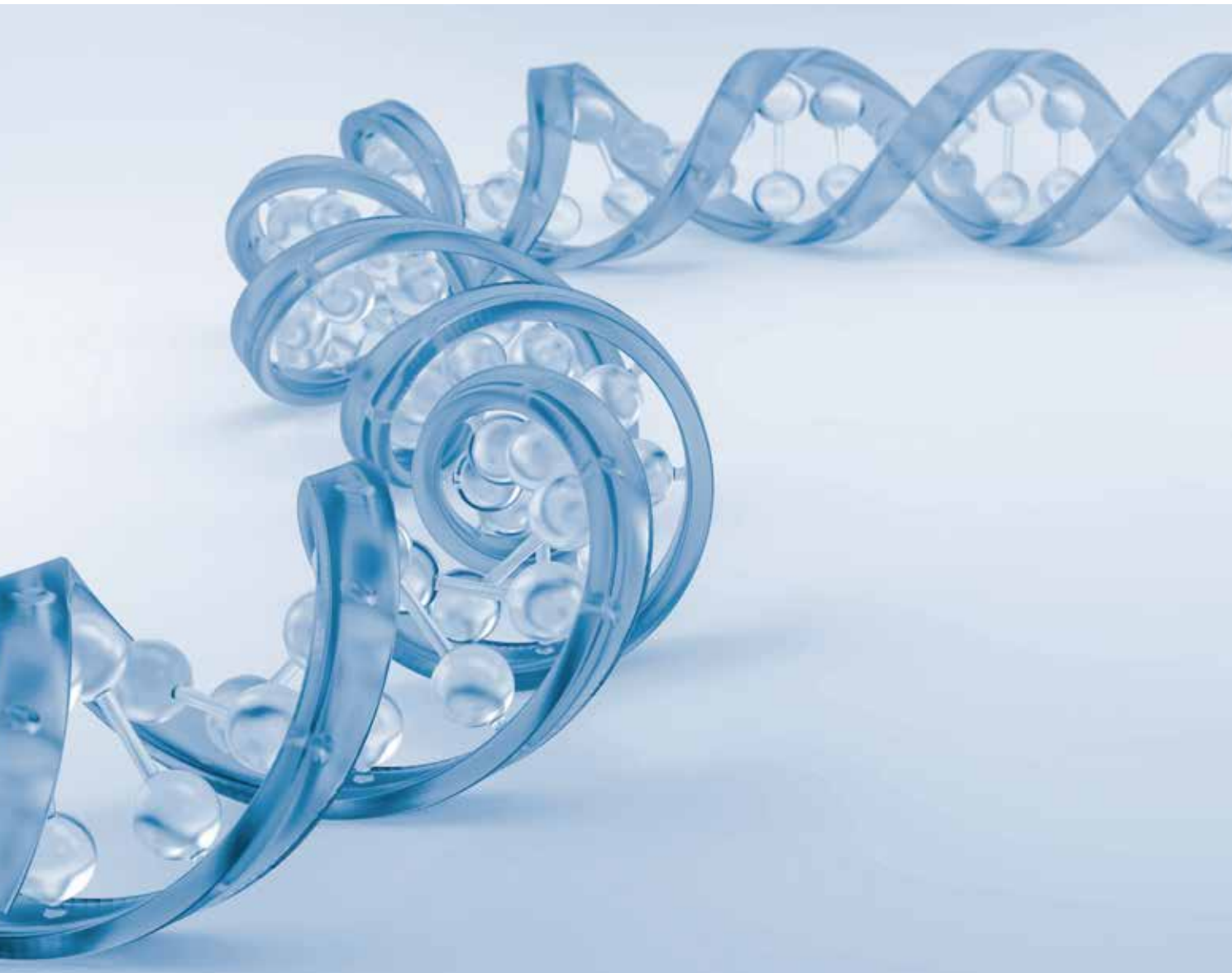



OPHTHALMOgenics™





Descifrando las bases genéticas de la ceguera

Servicio de interpretación clínica del genoma germinal que analiza mediante secuenciación de nueva generación un panel de más de 300 genes con utilidad clínica, implicados en deficiencias visuales hereditarias que afectan a la retina, el vítreo, la coroides y/o el nervio óptico.

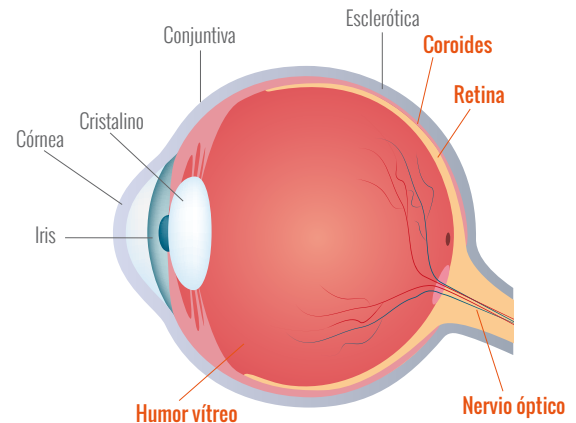
Las deficiencias visuales de origen genético, representan más del 60% de los casos de ceguera.

Entre ellas, las retinosis pigmentarias constituyen la patología más frecuente.

El diagnóstico genético de la ceguera ha sido un reto para las tecnologías convencionales de secuenciación del ADN. OPTHALMOgenics está diseñado para superar todas las dificultades inherentes a esta tecnología, proporcionando al médico una herramienta eficiente, lista para ser usada en la práctica clínica.

En las retinosis pigmentarias, los estudios genéticos son la prueba diagnóstica con un mayor rendimiento.

OPHTHALMOgenics analiza la secuencia de más de 300 genes asociados con alteraciones de la **retina**, el **vítreo**, la **coroides** y/o el **nervio óptico** mediante tecnología de secuenciación de nueva generación, a partir de ADN obtenido de sangre o saliva del paciente.



La metodología empleada y la selección de genes consistentemente asociados en la literatura científico médica con **cegueras hereditarias, tanto sindrómicas como no sindrómicas**, justifican el excelente rendimiento diagnóstico de OPTHALMOgenics. Adicionalmente el panel incluye genes candidatos con evidencia preliminar a favor de su asociación con ceguera hereditaria.

El informe recoge las mutaciones patogénicas, las probablemente patogénicas y las variantes de significado incierto identificadas en los genes consistentemente asociados con cegueras hereditarias, indicando de forma clara su repercusión sobre la deficiencia visual del paciente y, cuando sea necesario, especificando el riesgo de otras manifestaciones. Asimismo, las variantes patogénicas y probablemente patogénicas detectadas en genes candidatos se incluirán en el informe siempre que el genotipo identificado sea consistente con el fenotipo del paciente, en base a la información indicada en el volante de solicitud.

OPHTHALMOgenics está indicado en aquellos pacientes con ceguera secundaria a alteraciones de la retina, el vítreo, la coroides y/o el nervio óptico, en los que en la historia clínica y la exploración física no se haya podido identificar la causa de su ceguera.

El elevado rendimiento diagnóstico de OPTHALMOgenics tiene capacidad para influir significativamente en el manejo clínico de los pacientes.

Rendimiento diagnóstico superior al 50%

OPHTHALMOgenics presenta múltiples ventajas para el paciente y sus familiares, permitiendo:

- Refinar el diagnóstico, evitando la realización de pruebas innecesarias.
- Predecir la evolución de la enfermedad.
- Ofrecer más información de cara a las opciones reproductivas:
 - Riesgo de transmisión a la descendencia.
 - Diagnóstico precoz en el recién nacido.
 - Diagnóstico prenatal.
- En determinados casos:
 - Evitar un mayor deterioro en casos de hipersensibilidad a factores ambientales.
 - Prevenir o paliar manifestaciones sindrómicas asociadas potencialmente graves.
 - Seleccionar el tratamiento más adecuado, incluyendo la posibilidad de participar en ensayos clínicos.

● SÍNDROMES “OCULTOS” Y OPCIONES TERAPÉUTICAS PERSONALIZADAS:

Al menos un 35% de las cegueras hereditarias son sindrómicas. En algunos de estos síndromes la ceguera puede ser la primera manifestación. Más aún, dada la expresividad variable de estos síndromes y su penetrancia incompleta, los síntomas no oftalmológicos podrían pasar desapercibidos o no ser atribuidos a la misma etiología que la ceguera (ej. síndromes de Bardet-Biedl, Saldino-Mainzer, mucopolipidosis, mucopolisacaridosis, etc.).

Identificar un síndrome con manifestaciones potencialmente graves permite planificar las medidas oportunas de prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento, influyendo de este modo significativamente en la historia natural de la enfermedad.





METODOLOGÍA

01

Procesamiento de la muestra y extracción de ADN.

02

Captura de las regiones genómicas de interés y secuenciación mediante tecnología de nueva generación.

03

Análisis de los genes seleccionados en el ADN, proporcionando las variantes detectadas (variantes puntuales, indels, reorganizaciones y cambios en el número de copias). Realizado mediante herramientas bioinformáticas propias, validadas por numerosas publicaciones científicas de impacto internacional.

04

Generación de un detallado informe que describe las variantes identificadas y sus repercusiones clínicas.

TIPO DE MUESTRA

- **Sangre EDTA**
- **Saliva**
- **ADN germinal**

En caso de no disponer de ninguna de estas muestras, consultar sobre las opciones disponibles.

SENSIBILIDAD Y ESPECIFICIDAD

Superiores al 99% para variantes de un solo nucleótido (SNVs) y pequeñas inserciones y deleciones (indels).

PLAZO DE ENTREGA DE RESULTADOS

Inferior a 60 días desde la recepción de la muestra.



C/ Colegio Santo Domingo de Guzmán s/n
La Corredoria E33011 Oviedo · Asturias · SPAIN
+34 985 088 180
www.dreamgenics.com

Avda. Richard Grandío s/n
Latores E33193 Oviedo · Asturias · SPAIN
+34 985 250 300 - Ext. 700
www.imoma.es

