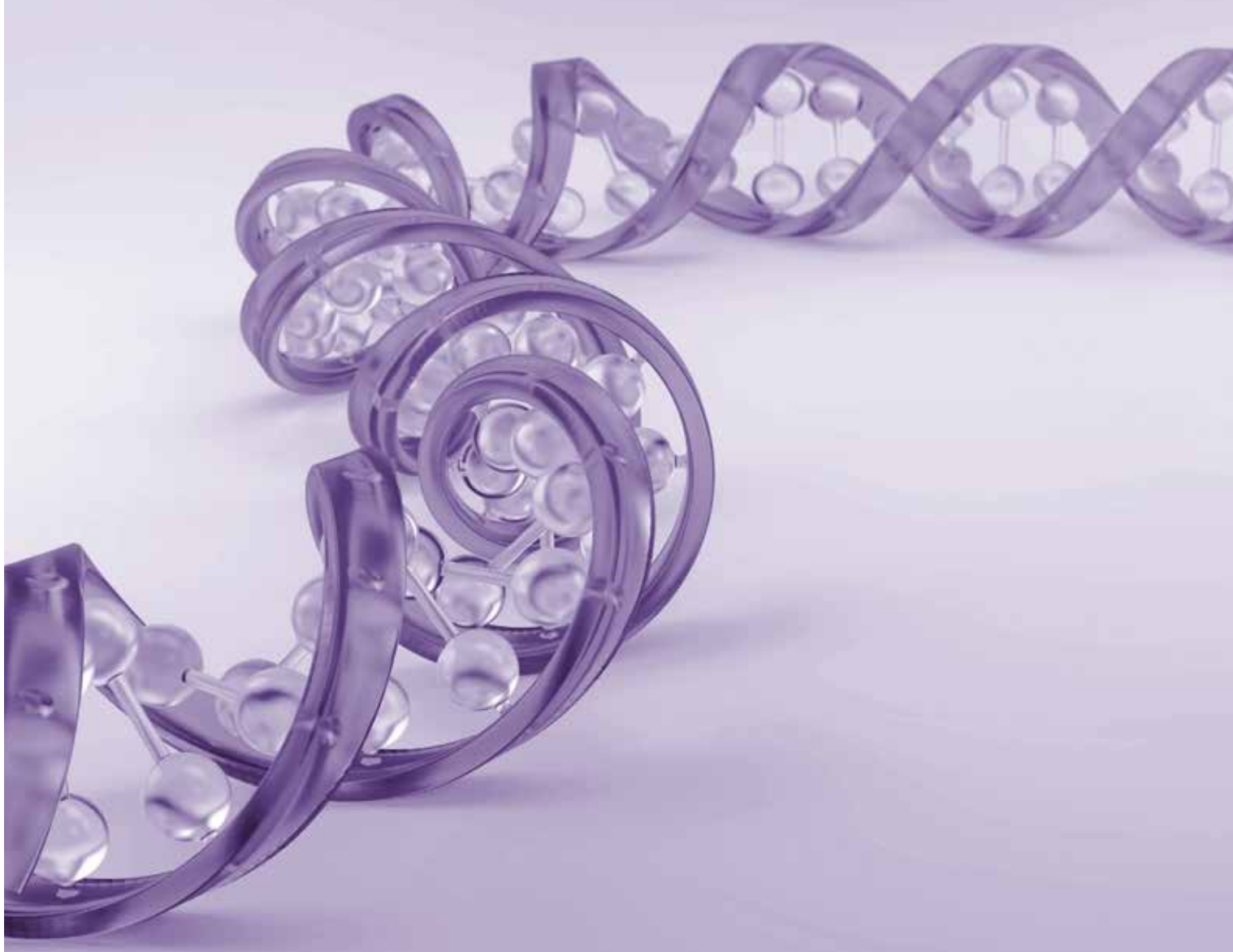


OTOgenics™





ANÁLISIS

COMPLETO

Descifrando las bases genéticas de la hipoacusia

Servicio de interpretación clínica del genoma que analiza, mediante secuenciación de nueva generación, un panel de 198 genes implicados en sorderas hereditarias y síndromes relacionados.

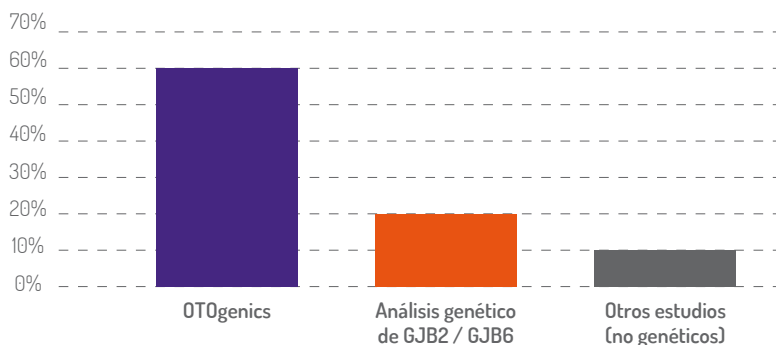
Al menos un 60% de las hipoacusias de inicio precoz tienen origen genético.

Determinadas variantes genéticas pueden favorecer el efecto ototóxico de los factores ambientales.

En las hipoacusias neurosensoriales, cuando no es posible identificar una causa evidente mediante la historia clínica y la exploración física, los estudios genéticos son la prueba diagnóstica con un mayor rendimiento.

El diagnóstico genético de la hipoacusia ha sido un reto para las tecnologías convencionales de secuenciación del ADN debido a su heterogeneidad genética, su expresividad variable y su penetrancia incompleta. **OTOgenics está diseñado para superar estas dificultades**, proporcionando al médico una herramienta eficiente, lista para ser utilizada en la práctica clínica.

Rendimiento diagnóstico



OTOgenics analiza la secuencia de 198 genes implicados en hipoacusias sindrómicas y no sindrómicas, neurosensoriales o mixtas, mediante tecnología de secuenciación de nueva generación, a partir de ADN obtenido de sangre o saliva del paciente.

El panel incluye 147 genes consistentemente asociados en la literatura científico-médica con hipoacusias de origen genético, así como otros 51 genes candidatos, con evidencia preliminar a favor de su asociación con sordera hereditaria.

El informe recoge las variantes identificadas en los 147 genes asociados consistentemente con sorderas hereditarias, indicando su repercusión sobre la hipoacusia del paciente y, cuando sea necesario, especificando el riesgo de otras manifestaciones no audiológicas.

Asimismo, las variantes patogénicas y probablemente patogénicas detectadas en los 51 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.

OTOgenics está indicado en aquellos pacientes con sordera neurosensorial en los que en la historia clínica y la exploración física no se haya podido identificar la causa de su hipoacusia.

OTOgenics presenta múltiples ventajas para el paciente y sus familiares:

- **Prevención:** La sordera puede ser la primera manifestación de un síndrome más complejo con manifestaciones potencialmente graves que podrían pasar desapercibidas. Asimismo, el estudio genético puede revelar una especial sensibilidad a determinados agentes ototóxicos.
- **Diagnóstico:** Permite evitar la realización de pruebas innecesarias (tomografía computarizada, resonancia magnética, estudios neurofisiológicos, etc.).
- **Tratamiento:** Puede ser útil en la toma de decisiones terapéuticas (rendimiento de los implantes cocleares, indicación de audífonos, evolución de la sordera, etc.).
- **Reproducción:** Una vez identificada la mutación implicada y su patrón de herencia, será posible determinar con precisión la probabilidad de tener hijos sordos.

● HIPOACUSIAS GENÉTICAS NO SINDRÓMICAS:

La mayoría de los genes responsables de las hipoacusias genéticas no sindrómicas codifican proteínas involucradas en el desarrollo, estructura y función de la cóclea. Representan el 70% de los casos de las hipoacusias hereditarias.

● HIPOACUSIAS GENÉTICAS SINDRÓMICAS:

La hipoacusia es un síntoma en más de 400 síndromes. Su diagnóstico afecta al manejo clínico del paciente y los signos y síntomas no audiológicos pueden ser muy sutiles, especialmente durante los primeros años de vida: ej. síndromes de Usher, Pendred, Jervell y Lange-Nielsen, Alport, Barakat, etc.





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 copia). 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 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

