



Diagnóstico genético

El diagnóstico de enfermedades genéticas depende en gran medida del conocimiento que exista de la propia enfermedad y de las posibles variantes genéticas responsables. Este conocimiento de la base genética de cada patología, junto al fenotipo clínico del paciente e indicación médica que motive la realización del estudio, permiten seleccionar el método diagnóstico más adecuado en cada caso.

En Dreamgenics ofrecemos a nuestros clientes tres tipos de estudios genéticos:

- Exomas dirigidos o paneles en diferentes especialidades médicas.
- DG Clinical Exome[®].
- DG Exome[®].

La elección de un tipo de estudio u otro dependerá de diferentes factores, por lo que siempre es recomendable evaluar cada caso de manera individualizada. Nuestro equipo de genetistas está disponible para asesorar a los facultativos responsables a la hora de elegir el estudio más adecuado.

Ventajas que le ofrece DREAMGENICS



Más de 10 años de experiencia en análisis de datos genómicos.



Tecnología Illumina[®], líder a nivel mundial en el ámbito de la secuenciación.



Poseemos las certificaciones de Calidad ISO 9001, ISO 13485 e ISO 27001.



Equipo multidisciplinar para proporcionar la mejor interpretación clínica y el mejor asesoramiento genético.



Análisis bioinformático de alta calidad gracias a nuestro software Genome One¹.



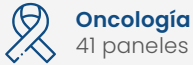
Plazo de entrega de resultados reducido (30-35 días).

¹Genome One posee marcado CE-IVD y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2016 de productos sanitarios.

Paneles NGS

Los exomas dirigidos o paneles permiten el estudio de los genes específicos asociados a un síndrome o patología concreta. Ofrecemos una amplia cartera de paneles distribuidos en cinco especialidades médicas; Oncología, Cardiología, Neurología, Endocrinología y Pediatría.

Los genes incluidos en cada uno de ellos han sido cuidadosamente seleccionados por nuestro equipo de genetistas en base a la información disponible en bases de datos clínicas como Orphanet, OMIM, ClinVar, HGMD y GeneReviews, y bases de datos propias de la enfermedad.



Oncología
41 paneles



Cardiología
27 paneles



Neurología
54 paneles



Endocrinología
17 paneles



Pediatría
14 paneles

¿Cuándo están indicados los estudios con paneles NGS?

La realización de un estudio genético utilizando paneles NGS está indicado en los siguientes casos:

- El paciente presenta signos o síntomas distintivos relacionados con una enfermedad genética conocida.
- Existen antecedentes familiares de un trastorno genético en particular.
- Se requiere llevar a cabo un diagnóstico diferencial.
- Los genes asociados a la enfermedad están bien definidos.
- Existen múltiples genes relacionados con la patología a estudio.

Otras opciones diagnósticas disponibles



Exoma Clínico

Análisis de las regiones codificantes de más de 6.000 genes de relevancia clínica según las bases de datos de referencia OMIM, HGMD y HPO, entre otras.



Exoma Personalizado

Diseñamos estudios personalizados adecuados al fenotipo que presenta el paciente para resolver casos genéticos complejos¹.



Exoma Completo

El estudio de Exoma Completo implica la secuenciación y análisis de todas las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes.



Exoma Clínico o Completo Trío

Estudio de Exoma Clínico o Completo en el paciente y sus progenitores. Esta estrategia aumenta el rendimiento diagnóstico en comparación con el estudio en el caso índice únicamente².

¹Si está interesado en este servicio escríbanos un email a genetica@dreamgenetics.com.

²Dragojovic N, et al. Genet Med. 2018 Sep;20(9):1013-1021. doi: 10.1038/gim.2017.226.

DG Clinical Exome®

El análisis de Exoma Clínico permite el estudio simultáneo de todos los genes de relevancia clínica demostrada y asociados a fenotipos clínicos conocidos. De esta manera se asegura la máxima utilidad clínica del estudio genético, evitando la obtención de resultados no concluyentes.

En nuestro estudio DG Clinical Exome® realizamos la captura y secuenciación del exoma completo y realizamos un filtrado y análisis de las regiones codificantes de más de 6.000 genes actualmente considerados de relevancia clínica según las bases de datos de referencia OMIM, HGMD y HPO, entre otras.

Esta aproximación permite:

- Realizar de manera simultánea el estudio de todos los genes asociados a enfermedades conocidas, incrementando la posibilidad de identificar la variante responsable de la patología del paciente.
- La ampliación de estudio a todo el exoma en caso de un resultado negativo en la primera aproximación.
- El reanálisis de nuevos genes candidatos que sean asociados a patología en el futuro sin necesidad de volver a secuenciar.

Especialidades médicas incluidas



Oncología



Endocrinología



Inmunología



Reumatología



Cardiología



Digestivo



Ginecología



Traumatología



Neurología



Hematología



Reproducción



Nefrología



Neumología



Dermatología



Pediatría



Oftalmología



Otorrinolaringología

¿Cuándo está indicado DG Clinical Exome®?

La realización de un estudio de Exoma Clínico está indicado en los siguientes casos:

- Pacientes con fenotipo clínico complejo compatible con varias enfermedades genéticas.
- Sospecha de síndrome inespecífico donde no es posible la selección de un grupo concreto de genes.
- Enfermedad compleja con base genética difícil de dilucidar y/o alta heterogeneidad genética.
- Enfermedad genética sin diagnosticar mediante pruebas genéticas más específicas.
- Diagnóstico diferencial complejo.

DG Exome®

El estudio del Exoma Completo implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes para la obtención de la máxima información genética posible del paciente. A partir de la secuenciación de más de 20.000 genes se pueden seleccionar, de manera secuencial, los genes a estudiar en función del fenotipo del paciente. Una vez obtenidos los datos de secuenciación, se analizan las diferentes variantes en base al conocimiento científico actual y desde un punto de vista clínico, combinando nuestra experiencia en el análisis bioinformático con la interpretación e integración clínica de nuestro equipo de genetistas.

Las ventajas del Exoma Completo como herramienta diagnóstica incluye:

- Máximo rendimiento diagnóstico actualmente disponible.
- Posibilidad de identificación de nuevos genes con significado clínico y detección de nuevas variantes o genes asociados a la patología aún no descritos.
- Reanálisis de nuevos genes candidatos que sean asociados a patología en el futuro sin necesidad de volver a secuenciar.

¿Cuándo está indicado DG Exome®?

La realización de un estudio de Exoma Completo está indicado en los siguientes casos::

- Enfermedad genética sin diagnosticar mediante pruebas genéticas previas más específicas.
- Existen pruebas genéticas previas no concluyentes.
- Fenotipo clínico heterogéneo y complejo que hace sospechar de varias enfermedades genéticas.
- Fenotipo clínico que no corresponde con ninguna enfermedad genética conocida.
- Ausencia de un test genético específico para diagnosticar la enfermedad genética sospechada.

Pasos para realizar un estudio genético



1. Consulta pre análisis

Realizamos en primer lugar la consulta de asesoramiento pre análisis



2. Toma de muestra

El paciente acude a uno de nuestros centros concertados para realizar la toma de muestra¹



3. Realización del estudio

El centro nos envía la muestra y comenzamos el estudio genético



4. Consulta post análisis

Una vez finalizado realizamos con el paciente la consulta de asesoramiento post análisis

¹El estudio genético tiene que ser prescrito siempre por un médico. Visite www.dreamgenics.com para conocer la relación de centros concertados.

Características del servicio

Asesoramiento	Apoyo previo al análisis para la elección del mejor abordaje diagnóstico para cada paciente y apoyo post análisis para la correcta interpretación diagnóstica de los resultados.
Genes	<ul style="list-style-type: none"> En paneles se incluyen los genes asociados o potencialmente asociados, con suficiente evidencia científica, al desarrollo de la enfermedad a estudiar. En DG Clinical Exome® se estudian los más de 6.000 genes considerados de relevancia clínica y en DG Exome® los más de 20.000 genes del genoma.
Técnica	<ul style="list-style-type: none"> Tecnología Illumina®. Secuenciador NovaSeq 6000.
Cobertura	<ul style="list-style-type: none"> ≥99% en paneles para las regiones codificantes de todos los genes incluidos. >95% en DG Exome® y DG Clinical Exome® para las regiones codificantes de todos los genes analizados. Cobertura media 100x – 150x.
Especificidad	≥99% para todas las variantes reportadas. Las variantes Patogénicas y Probable Patogénicas con baja cobertura y/o heterocigosidad no bien definida son validadas mediante secuenciación Sanger.
CNV	Utilizamos un algoritmo de identificación propio ¹ . Las CNVs identificadas con una clasificación Patogénica o Probablemente Patogénica podrán ser validadas mediante MLPA u otra técnica molecular bajo petición.
Resultados	<ul style="list-style-type: none"> Concluyentes y con recomendaciones clínicas específicas en cada caso. Interpretación de variantes basada en evidencia clínica y de acuerdo a bases de datos públicas y de referencia. Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas según la clasificación del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Las variantes de Significado Clínico Incierto (VOUS) se reportan únicamente en aquellos casos en los que puedan explicar total o parcialmente la clínica del paciente. Las variantes Benignas y Probablemente Benignas estarán disponibles bajo petición².
Estudios complementarios	Nuestros estudios pueden completarse con técnicas adicionales para aumentar su potencial diagnóstico.
Reanálisis	Posibilidad de reanálisis y ampliación del número de genes estudiados ante nuevas evidencias clínicas y/o científicas.
Muestras válidas	Sangre EDTA, ADN purificado e hisopo bucal.
Plazo de entrega	30–35 días.

CNVs: Copy Number Variations; MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification; NGS: Next-generation Sequencing. ¹Valdés-Mas R, et al. PLoS One. 2012;7(12):e51422. doi: 10.1371/journal.pone.0051422. ²Para recibir el listado completo escriba un email a genetica@dreamgenics.com.

Comprometidos con la Calidad

La Calidad es la base sobre la que desarrollamos todo nuestro trabajo. Estamos convencidos de que el estricto cumplimiento de las normas de Calidad en las que estamos certificados nos permite proveer a nuestros clientes con productos y servicios que cumplen los estándares de calidad más exigentes, así como proporcionarles resultados fiables que suponen para ellos una parte esencial en el proceso diagnóstico de sus pacientes.

