

DG Metabolopatías

Las Enfermedades Metabólicas son un conjunto de enfermedades de origen genético que tienen como consecuencia la producción de una proteína anómala, generalmente un enzima o un transportador, que da lugar a una alteración en el metabolismo celular, la cual conduce al déficit o acumulación de uno o varios metabolitos. Entre 1-2 casos por cada 1.000 recién nacidos padecen trastornos del metabolismo que, en ausencia de un tratamiento adecuado, pueden derivar en problemas graves e irreversibles. Un diagnóstico y tratamiento precoces evitan el daño neurológico, reduce la morbilidad y disminuye las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

El estudio genético es la forma más eficiente de obtener un diagnóstico diferencial entre las diversas enfermedades metabólicas y es esencial para seleccionar el tratamiento más idóneo para cada paciente e iniciarlo de manera temprana. La obtención de un diagnóstico genético permite, así mismo, evaluar el riesgo de los familiares del paciente de padecer la misma enfermedad pudiendo iniciar cambios en el estilo de vida y tratamientos preventivos. También permite la realización de una correcta planificación familiar.

Ventajas que le ofrece DREAMGENICS



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



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



Actualización constante de nuestros paneles con las últimas publicaciones y evidencias clínicas.



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



Diseño continuo de nuevos paneles para el abordaje de nuevas enfermedades metabólicas.



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

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

Enfermedades metabólicas estudiadas

Ofrecemos más de 50 aproximaciones diagnósticas para el estudio de diversas Enfermedades Metabólicas, lo que permite seleccionar la opción más adecuada a cada paciente. Además de nuestros estudios generales **DG Metabolismo Neonatal**, que estudia 76 genes asociados a las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal, y **DG Metabolismo Ampliado**, donde se analizan más de 250 genes para la realización de un diagnóstico más preciso, ofrecemos también el estudio de enfermedades metabólicas concretas como:

- **Metabolismo de los aminoácidos**

Incluimos el estudio de diversas acidurias, alteraciones del ciclo de la urea y otras alteraciones del metabolismo de los aminoácidos como la Fenilcetonuria.

- **Metabolismo de los carbohidratos**

Estudiamos las enfermedades de almacenamiento del glucógeno así como alteraciones en el metabolismo de la fructosa y galactosa.

- **Trastorno de la glicosilación**

Analizamos 106 genes con una asociación contrastada al desarrollo de este conjunto de enfermedades.

- **Trastorno del metabolismo de los lípidos**

Este panel general comprende el análisis de 67 genes relacionados con alteraciones en el metabolismo lipídico.

- **Metabolismo energético**

Incluimos aquí el estudio de 13 genes asociados a alteraciones en la oxidación de los ácidos grasos y cetogénesis y 7 genes relacionados con trastornos del metabolismo del piruvato.

- **Enfermedad lisosomal**

Ofrecemos diferentes aproximaciones para el estudio de diversas enfermedades lisosomales, así como el panel general **DG Enfermedad Lisosomal** que incluye 57 genes asociados a este tipo de alteraciones metabólicas.

- **Enfermedad peroxisomal**

Presentamos un panel general donde analizamos 34 genes asociados a diversas enfermedades peroxisomales y el estudio de alteraciones peroxisomales de manera individual como el Síndrome de Zellweger.

Ofrecemos también diferentes estudios para el diagnóstico de alteraciones en el **metabolismo de los metales**, defectos del **metabolismo de purinas y pirimidinas** y defectos en el **metabolismos de neurotransmisores y neuromoduladores**.

El camino más fiable para alcanzar un diagnóstico



Nuestros **exomas dirigidos** incluyen los genes asociados o potencialmente asociados, con suficiente evidencia científica, al desarrollo de enfermedades pediátricas.



Podemos llevar a cabo **estudios secuenciales**, ampliando el número de genes a analizar hasta determinar la causa genética que da lugar a la patología.



Ofrecemos la posibilidad de realizar **estudios en trio** para los casos más complejos.

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"> Se incluyen los genes asociados o potencialmente asociados, con suficiente evidencia científica, al desarrollo de enfermedades metabólicas. Paneles actualizados de forma periódica para incluir las últimas asociaciones fenotipo-genotipo publicadas.
Técnica	<ul style="list-style-type: none"> Tecnología Illumina®. Secuenciador NovaSeq 6000.
Cobertura	<ul style="list-style-type: none"> ≥99% para las regiones codificantes de todos los genes incluidos en las diferentes aproximaciones diagnósticas. 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 NGS pueden completarse con técnicas adicionales para aumentar el potencial diagnóstico de los mismos.
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 y col. (2012) PLoS One 7:e51422. 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.