

Panel Ataxias

¿Qué es?

El Panel ATAXIAS es un estudio genético por secuenciación diseñado para identificar causas monogénicas de ataxias de inicio infantil, juvenil o del adulto. Cubre ataxias cerebelosas y espinocerebelosas, tanto puras (inestabilidad de la marcha, dismetría, nistagmo) como complejas con neuropatía, epilepsia, distonía/parkinsonismo, oftalmoplejía, atrofia óptica, signos piramidales, afectación cognitiva o multisistémica.

Objetivo

Detectar variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas responsables de ataxias cerebelosas/espinocerebelosas, puras o complejas.

Apoyar la estratificación diagnóstica, el pronóstico y, cuando aplica, intervenciones específicas o dirigidas:

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.

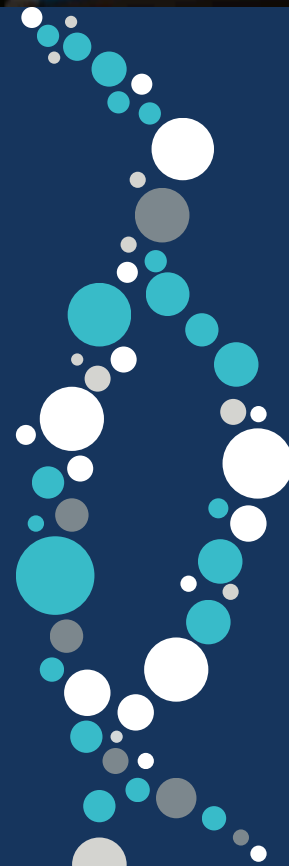
Nota: El panel no evalúa expansiones de repetición (p. ej., SCA1/2/3/6/7, FRDA) ni metilación. Si existe alta sospecha de ataxias por repetidos o duplicaciones grandes (p. ej., LMNB1), se recomiendan técnicas específicas adicionales



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Ataxia cerebelosa/espinocerebelosa de inicio neonatal, infantil, juvenil o del adulto, progresiva o episódica, con o sin historia familiar.

- **Ataxias complejas con:** neuropatía periférica, oftalmoplejía/ptosis, atrofia óptica, epilepsia, distonía/parkinsonismo, signos piramidales, leucoencefalopatía, deterioro cognitivo o rasgos autistas.
- Ataxias potencialmente tratables o sensibles a cofactores (riboflavina, tiamina, CoQ10, vitamina E, dieta cetogénica).
- Variante familiar conocida en genes del panel; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en enfermedades con manifestaciones hematológicas y asociados. Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias. Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.

Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo. La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.

No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.

Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.

VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.

Tubo: EDTA (tapa lila).

Volumen: 5 mL en adultos.

Ayuno: no requerido.

Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

AAAS; AARS2; ABCB7; ABCD1; ABHD12; ABHD5; ACD; ACO2; ADCK3; ADGRG1; ADSL; AFG3L2; AHI1; ALDH5A1; ALG6; AMACR; ANO10; AP1S2; APOB; APOPT1; APTX; ARL13B; ARL6; ARSA; ASL; ASS1; ATCAY; ATM; ATP1A2; ATP1A3; ATP2B3; ATP5A1; ATP5E; ATP8A2; ATPAF1; ATPAF2; AUH; B3GALNT2; B4GALNT1; BBIP1; BBS1; BBS10; BBS2; BBS3; BBS4; BBS5; BBS7; BBS9; BCKDHA; BCKDHB; BCS1L; BSCL2; BTD; C10ORF2 (TWNK); C12ORF65 (MTRFR); C19ORF12; C5ORF42 (CLANE1); CAB; CACNB4; CAMTA1; CAV1; CC2D2A; CCDC88C; CDKL5; CECR1; CEP290; CEP41; CHAMP1; CHCHD10; CLCN2; CLN5; CLN6; CLN8; CLPP; COA3; COG5; COL18A1; COQ2; COX10; COX14; COX15; COX20; COX6B1; CP; CPS1; CSPP1; CSTB; CTC1; CTDP1; CTSD; CTSF; CUL4B; CWF19L1; CYC1; CYP27A1; DARS2; DBT; DCX; DEAF1; DHFR; DKC1; DLAT; DLD; DMXL2; DNAJC19; DNAJC3; DNAJC5; DNMT1; DNMT1; DPM1; DYNC1H1; DYRK1A; ECHS1; EEF2; EGR2; ELOVL4; ELOVL5; EML1; ERCC1; ERCC2; ERCC3; ERCC4; ERCC5; ERCC6; ERCC8; ETHE1; EXOSC3; EXOSC8; FA2H; FASTKD2; FBXL4; FGF14; FKRP; FKTN; FLVCR1; FOXG1; FOXRED1; FTL; FUS; FUZ; GAMT; GBA; GBA2; GCH1; GFAP; GJA1; GJB1; GJC2; GLB1; GMPPA; GMPPB; GNAO1; GOSR2; GPI; GRID2; GRIN1; GRIN2B; GRM1; GRN; GSS; HACE1; HARS; HARS2; HCN1; HEPACAM; HEXB; HIBCH; HSD17B4; HTRA1; IFT140; IFT172; IFT27; INPP5E; ITM2B; ITPR1; KCNA1; KCNA2; KCNB1; KCNC1; KCNC3; KCND3; KCNJ10; KCNQ2; KCTD7; KIAA0586; KIF1A; KIF1C; KIF5A; KIRREL3; LARGE1; LARS2; LIPT1; LMNB1; LMNB2; LRPPRC; LYRM7; LZTFL1; MAN2B1; MARS2; MBD5; MECP2; MFN2; MFS2; MKS1; MLC1; MMADHC; MPDU1; MPV17; MPZ; MRE11A; MTFMT; MTPAP; MTPP; MVK; MYO5A; NAGLU; NAT8L; NDUFA1; NDUFA10; NDUFA11; NDUFA12; NDUFA2; NDUFA4; NDUFA9; NDUFAF1; NDUFAF2; NDUFAF3; NDUFAF4; NDUFAF5; NDUFAF6; NDUFB3; NDUFB9; NDUFS1; NDUFS2; NDUFS3; NDUFS4; NDUFS6; NDUFS7; NDUFS8; NDUFV1; NDUFV2; NECAP1; NEU1; NF2; NKX2-1; NPC1; NPC2; NPHP1; NTNG1; NUBPL; OPA1; OPA3; OPHN1; OTC; PAFAH1B1; PANK2; PARN; PCDH19; PCNA; PDE8B; PDGFB; PDGFRB; PDHA1; PDHX; PDP1; PDSS2; PDYN; PET100; PEX1; PEX10; PEX11B; PEX12; PEX13; PEX14; PEX16; PEX19; PEX2; PEX26; PEX3; PEX5; PEX6; PEX7; PGK1; PGM3; PHOX2B; PHYH; PIGQ; PIK3R5; PLA2G6; PLEKHG4; PLP1; PMM2; PMP22; PMPCA; PNKP; PNP; PNPLA6; PNPLA8; POLG; POLG2; POLR1C; POLR3A; POLR3B; POMGNT1; POMT1; POMT2; PPM1K; PPT1; PRF1; PRICKLE1; PRICKLE2; PRKCG; PRNP; PROK2; PRPS1; PRRT2; PRX; PSAP; PTRH2; PTS; RAD50; RARS; RARS2; REV3L; RFT1; RNASET2; RNF168; RNF170; RNF216; ROGDI; RPGRIP1L; RPIA; RRM2B; RUBCN; SACS; SCARB2; SCN1A; SCN1B; SCN2A; SCN8A; SCN9A; SCO1; SCO2; SDCCAG8; SDHA; SDHAF1; SDHB; SDHD; SETX; SFXN4; SIL1; SLC13A5; SLC16A2; SLC17A5; SLC19A2; SLC19A3; SLC1A3; SLC20A2; SLC25A1; SLC25A2; SLC25A4; SLC25A46; SLC2A1; SLC39A4; SLC46A1; SLC52A2; SLC52A3; SLC6A1; SLC6A19; SLC9A1; SLC9A6; SMAD4; SNAP25; SNX14; SOX10; SPG11; SPG20; SPG7; SPR; SPTBN2; SQSTM1; STUB1; SUCLG1; SUMF1; SUOX; SURF1; SYNE1; SYT14; SYT2; TACO1; TCF4; TGN2; TCTN1; TCTN2; TDP1; TECPR2; TERC; TERT; TGM6; TH; TIN2; TK2; TMEM138; TMEM216; TMEM231; TMEM237; TMEM240; TMEM67; TMEM70; TOP2A; TPK1; TPP1; TRAPP1; TRNT1; TRPC3; TSEN54; TSM; TTBK2; TTC19; TTC8; TTPA; TTR; TUBA1A; TUBB; TUBB4A; TYMP; UBE3A; UCHL1; UQCC2; UQCC3; UQCRB; UQCR2; UQCRCQ; UROC1; VAMP1; VARS2; VCP; VLDLR; VRK1; WDR3; WDR73; WDR81; WWOX; XPA; XPR1; ZFYVE26; ZNF423.

Acreditaciones