

Panel DERMA-GD® NGS

¿Qué es?

El Panel DERMA-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) orientado a la identificación de variantes germinales asociadas a enfermedades hereditarias de la piel y anexos.

Incluye genes implicados en la integridad de la barrera cutánea, queratinización, adhesión epidermodérmica, matriz extracelular, uniones celulares, vías de señalización del desarrollo y metabolismo lipídico cutáneo, abarcando entidades como ictiosis hereditaria, epidermólisis ampollar, queratodermias palmoplantares, displasias ectodérmicas, genodermatosis sindrómicas y otros trastornos genéticos de la piel.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas responsables de enfermedades cutáneas hereditarias.

Apoyar el diagnóstico diferencial entre ictiosis, epidermólisis ampollar, queratodermias y otras genodermatosis con solapamiento fenotípico.

Orientar el pronóstico, la vigilancia de complicaciones sistémicas (nutricionales, infecciosas, oculares, óseas) y el manejo multidisciplinario.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

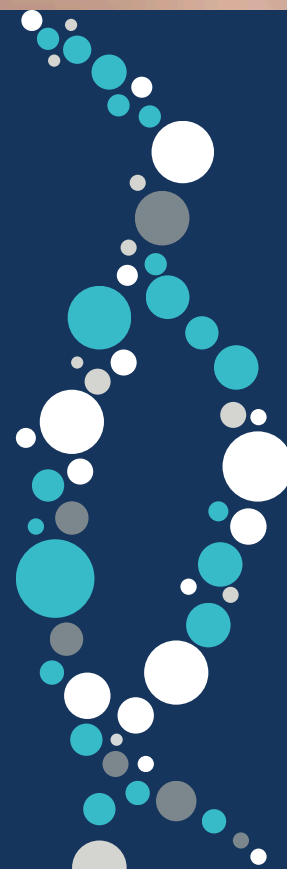
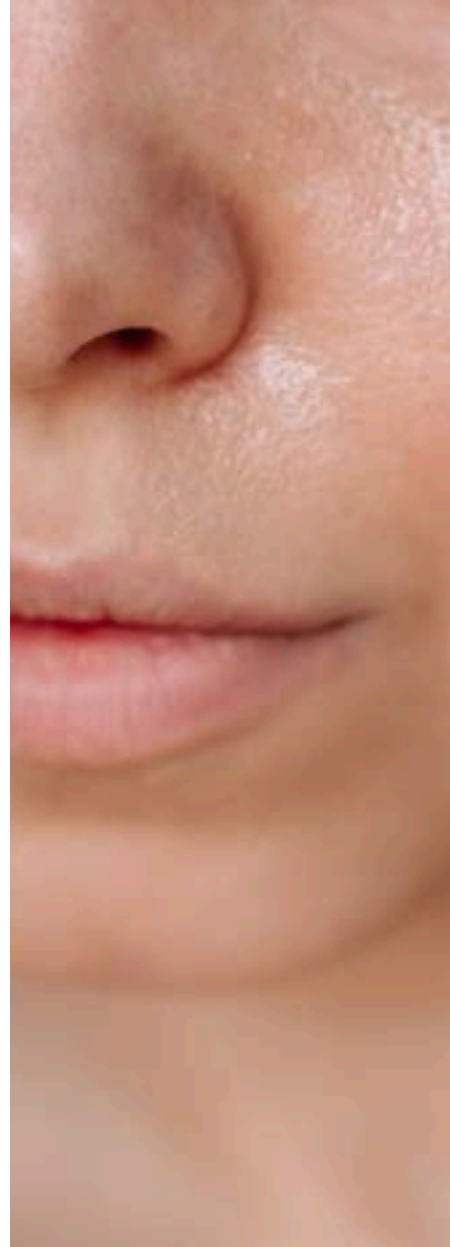
Metodología

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

¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha de enfermedad cutánea hereditaria, especialmente cuando existe:

- Ictiosis congénita o eritrodermia desde el periodo neonatal o primera infancia.
- Epidermólisis ampollar (ampollas, erosiones, cicatrices, distrofia ungueal) sin causa adquirida evidente.
- Queratodermia palmoplantar, hiperqueratosis severa o trastornos marcados de queratinización.
- Alteraciones en pelo, uñas, dientes o glándulas sudoríparas que sugieran displasia ectodérmica o genodermatosis sindrómica.
- Lesiones cutáneas crónicas, recidivantes o graves de posible origen monogénico, con o sin afectación sistémica.



Ventajas

Cobertura de genes clave en barrera cutánea, queratinas, uniones dermoepidérmicas y metabolismo lipídico, con alto impacto diagnóstico.

Permite diferenciar entre formas hereditarias y adquiridas y evitar procedimientos invasivos repetidos.

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

AAGAB, ABCA12, ABHD5, ALDH18A1, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, APCDD1, AQP5, ARHGAP31, ATP2C1, ATP6V0A2, ATP7A, CAST, CD151, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, COL17A1, COL7A1, CSTA, CTSC, CYP4F22, DLL4, DOCK6, DSG1, DSG4, DSP, DST, EBP, EFEMP2, ELN, ELOVL1, ELOVL4, ENPP1, EOGT, ERCC2, ERCC3, EXPH5, FBLN5, FERMT1, FLG, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2H5, HR, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KANK2, KCTD1, KDSR, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT71, KRT74, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LIPH, LIPN, LOR, LPAR6, MBTPS2, MMP1, MPLKIP, NIPAL4, NOTCH1, PEX7, PHYH, PKP1, PLEC, PNPLA1, POMP, PYCR1, RBPJ, RHBF2, RPL21, RSP01, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SNRPE, SPINK5, ST14, STS, SUMF1, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3, UBR1, VPS33B, ZMPSTE24.

Acreditaciones



gdt-bio.mx