

Panel GD-EYE®

¿Qué es?

El Panel GD-EYE® es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) orientado a identificar variantes germinales asociadas a enfermedades oculares hereditarias, tanto aisladas como sindrómicas.

Incluye genes implicados en el desarrollo del globo ocular y retina, fotorrecepción, función del epitelio pigmentario, vías de señalización del desarrollo, transporte y metabolismo visual, abarcando un amplio espectro de patologías como distrofias de retina (retinosis pigmentaria, amaurosis congénita de Leber, distrofias de conos/bastones), maculopatías hereditarias, albinismo ocular/óculo-cutáneo, glaucoma genético, anomalías congénitas de segmento anterior/posterior, colobomas, aniridia y síndromes con afectación ocular prominente.

Objetivo

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

Apoyar el diagnóstico diferencial entre entidades con solapamiento fenotípico (p. ej. distintas distrofias de retina, microftalmia/anomalías de segmento anterior, síndromes ciliopatías, etc.).

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)

Indicado en pacientes con sospecha de enfermedad ocular hereditaria, especialmente en presencia de:

- Distrofias de retina (retinosis pigmentaria, distrofia de conos/bastones, acromatopsia, amaurosis congénita de Leber, coroideremias, etc.).
- Maculopatías hereditarias (p. ej. enfermedad de Stargardt, BEST, maculopatías viteliformes, etc.).
- Anomalías congénitas del desarrollo ocular (microftalmia, anoftalmia, colobomas, aniridia, anomalías de segmento anterior, disgenesias iridocorneales).
- Nistagmo congénito, ambliopías orgánicas, estrabismo sindrómico con sospecha genética.
- Albinismo ocular u óculo-cutáneo, glaucoma infantil/genético, queratopatías hereditarias, cataratas congénitas o de inicio temprano.
- Muestras de pacientes sin diagnóstico, pero con familiares portadores conocidos de variantes patogénicas.



Ventajas

Evalúa de forma simultánea un amplio número de genes involucrados en distrofias retinianas, maculopatías, anomalías del segmento anterior/posterior, albinismo y síndromes ciliopáticos, incrementando el rendimiento diagnóstico.

Permite orientar el seguimiento especializado (nefrológico, neurológico, endocrinológico u otros) según el gen afectado.

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 variable entre genes y para CNVs 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

ABCA3, ABCA4, ABCB6, ABHD12, ABCD5, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRA3, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH18A1, ALMS1, AP3B1, AP3D1, APTX, ARHGEF18, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSG, ASB10, ASRGL1, ATF6, ATOH7, AUH, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, LRMDA, C12ORF65, C1QTNF5, C8ORF37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CCT2, CD151, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP19, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, C21ORF2, CFI, CHD7, CHM, CHMP4B, CHST6, CIB2, CISD2, CLCC1, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CLUAP1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNMNA4, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, C5ORF42, CRB1, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CTC1, CTDP1, CTNNA1, CTNNA1, CTNNA1, CTNNA1, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, CYP51A1, DGUOK, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNMI1, DRAM2, DTHD1, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EFEMP1, ELOVL4, EMC1, ENPP1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXO5, EXOSC2, EYA1, EYS, FAM126A, FAM161A, FBN3, FLVCR1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD7, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALT, GBA, GCNT2, GDF3, GDF6, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLI2, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPTG, GPR143, GPR179, GRIP1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMCN1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA2, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IFT80, IFT81, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, JAG1, JAM3, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIAA1549, KIF11, KIF7, KIT, KIZ, KLHL7, LCA5, LEMD2, LEP, LEPR, LIM2, LMX1B, LONP1, LOXL1, LOXL3, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MAPKAPK3, MC1R, MERTK, MFN2, MFRP, MFSDB, MIP, MIR184, MITF, MKKS, MKS1, MLPH, MPDZ, MTPP, MYH9, MYO5A, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NEK2, NEUROD1, NF2, NHS, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR0B2, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NYX, OAT, OCA2, OCLR, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OPTN, OSTM1, OTX2, P3H2, PAX2, PAX3, PAX6, C2ORF71, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHF6, PHYH, PIK3R1, PIK3R5, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PLK4, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMC, POMGNT1, PPARG, PPT1, PQBP1, PRCD, PRDM13, PRKCG, PROM1, PROX1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB27A, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RCBT1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RECQL4, REEP6, RGR, RGS6, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, RNLS, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, Rraga, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD11, SBF2, SC5D, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SERAC1, SETX, SH3PXD2B, SHH, SIL1, SIPA1L3, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC33A1, SLC38A8, SLC45A2, SLC4A4, SLC7A14, SLC9A6, SMCHD1, SMOC1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SOX3, SPATA7, SPG7, SPP2, STRA6, TAX1BP3, TBC1D20, TBK1, TCI1R, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM8A, TIMP3, TK2, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOPORS, TTP1, TRAF3IP1, TRAPPC3, TREX1, TRIM32, TRPM1, TRNT1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTPA, TTL5, TUB, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYR1P, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VIM, VPS13B, VSX2, WDCP, WDR19, WDR36, WDR87, WFS1, WHRN, WRN, XYLT2, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513.

Acreditaciones

