

## Panel GDeafness®

### ¿Qué es?

El Panel GDEAFNESS-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales asociadas a sordera e hipoacusia hereditarias, sindrómicas y no sindrómicas.

Incluye genes implicados en el desarrollo del oído interno, la función de las células ciliadas, la sinapsis auditiva, la estructura de la cóclea y vía auditiva, así como genes relacionados con síndromes que cursan con hipoacusia (p. ej. Waardenburg, Usher, Branchio-oto-renal, Alport, Pendred, entre otros).

### Objetivo

Detectar variantes patogénicas/probablemente patogénicas responsables de hipoacusia o sordera de origen hereditario.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

### Metodología

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

Nota: No evalúa expansiones de repetidos ni metilación; para sospecha de ataxias por repetidos, X frágil u otras entidades



## ¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha de hipoacusia o sordera hereditaria, especialmente cuando se presenta:

- Hipoacusia neurosensorial congénita, prelingual o de inicio temprano, unilateral o bilateral, progresiva o estable.
- Hipoacusia asociada a rasgos sindrómicos: alteraciones visuales, renales, cardíacas, pigmentarias, craneofaciales, neurológicas, metabólicas, entre otras.
- Historia familiar de hipoacusia de causa no ambiental (no asociada a infección, ototoxicidad, trauma, ruido intenso, etc.)
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



