

## Panel GDevelopment®

### ¿Qué es?

El Panel GD-DEVELOPMENT GD® es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para la identificación de variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas causantes de trastornos del neurodesarrollo.

Incluye genes implicados en discapacidad intelectual global, trastornos del espectro autista (TEA), encefalopatías del desarrollo, microcefalias, malformaciones corticales, síndromes craneofaciales y dismórficos, y enfermedades metabólicas o mitocondriales de origen nuclear con afectación neurológica.

### Objetivo

Detectar causas genéticas monogénicas del neurodesarrollo, incluyendo discapacidad intelectual síndromica y no síndromica, TEA, epilepsia asociada, alteraciones del tono muscular y retraso motor o del lenguaje.

Apoyar el diagnóstico etiológico y el pronóstico clínico, integrando la correlación genotipo-fenotipo dentro del espectro neurales y del neurodesarrollo, considerando posibles repercusiones sistémicas (cardíacas, endocrinas, craneofaciales, visuales o musculares).

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.

## ¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Se recomienda en pacientes con:

- Retraso global del desarrollo neurológico y/o discapacidad intelectual, de grado variable, con o sin dismorfias.
- Trastorno del espectro autista (TEA) con rasgos síndromicos o déficit cognitivo.
- Crisis epilépticas de inicio temprano o encefalopatía epiléptica asociada a retraso del desarrollo.
- Alteraciones estructurales cerebrales (microcefalia, macrocefalia, malformaciones corticales, agenesia del cuerpo calloso, lisencefalia, polimicrogiria, colpocefalia, etc.) observadas en neuroimagen.
- Hipotonía, espasticidad, alteración de la marcha o ataxia congénita.
- Síndromes polimalformativos o dismórficos con afectación neurológica.
- Historia familiar compatible o consanguinidad, ante la sospecha de herencia dominante, recesiva o ligada al X.
- Estudios predictivos o de confirmación molecular en familiares portadores o asintomáticos.



## 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

ABAT; ABCD1; ACSL4; ACTB; ACTG1; ACTN4; ADA; ADAR; ADAT3; ADCY5; ADGRG1; ADK; ADNP; ADSL; AFF2; AGTR2; AHI1; AIMP1; AKAP9; AKT3; ALDH18A1; ALDH5A1; ALDH7A1; ALG11; ALG13; ALX4; AMMECR1; AMPD1; AMPD2; AMT; ANK2; ANK3; ANKRD11; AP1S1; AP1S2; AP3B1; AP4B1; AP4M1; ARFGF2; ARHGFE10; ARHGFE6; ARHGFE9; ARID1A; ARID1B; ARL13B; ARX; ASAH1; ASCL1; ASPM; ASXL1; ASXL3; ATP13A2; ATP1A3; ATP6AP2; ATP6V0A2; ATP7A; ATP8A2; ATR; ATRX; AUTS2; B3GALNT2; B4GAT1; B9D1; B9D2; BBS4; BCAP31; BCKDK; BCOR; BCS1L; BDNF; BLOC1S3; BLOC1S6; BRAF; BRCA2; BRWD3; C12ORF57; C12ORF65; C19ORF12; CA2; CA8; CACNA1A; CACNA1C; CACNA1D; CACNA1F; CACNA1H; CACNB2; CACNG2; CAMTA1; CARD11; CASK; CBS; CC2D1A; CCDC40; CCDC88C; CDH15; CDK5RAP2; CDKL5; CDON; CENPF; CENPJ; CEP135; CEP152; CEP290; CEP41; CEP63; CHD2; CHD7; CHD8; CHMP1A; CHR3; CIB2; CLCN4; CLIC2; CLN8; CNGB3; CNTNAP2; COASY; COL4A1; C5ORF42; CPT2; CRADD; CRBN; CREBBP; CRIP1; ISPD; CSPP1; CTC1; CTNNA3; CTNNA3; CUL3; CUL4B; CUL7; CYB5R3; CYP11B1; CYP27A1; DARS2; DCAF17; DCX; DDC; DDX3X; DHCR7; DKC1; DLG3; DNMI1; DOCK8; DPYD; DRD3; DST; DTNBP1; DYM; DYNC1H1; DYRK1A; EDN3; EDNRB; EEF1A2; EFTUD2; EHMT1; EIF2B1; EIF2B2; EIF2B3; EIF2B4; EIF2B5; EIF4E; ELOVL4; EMX2; EP300; EPB41L1; EPM2A; ESRRB; ETFB; EXOSC3; EZH2; FAM126A; FANCB; FBN1; FGA; FGD1; FGFR2; FGFR3; FH; FKBP; FKTN; FLNA; FLVCR1; FMR1; FOLR1; FOXC1; FOXC1; FOXL2; FOXP1; FOXP2; FTL; FTO; FTSJ1; G6PD; GABRB3; GAD1; GATM; GATM; GCK; GDI1; GDNF; GFAP; GIGYF2; GJC2; GK; GLI2; GLRB; GMPPA; GMPPB; GNAO1; GNAS; GPC3; GPHN; GPT2; GPX1; GRIA3; GRID2; GRIK2; GRIN1; GRIN2A; GRIN2B; GRIP1; HBB; HCCS; HCFE1; HCN1; HDAC4; HDAC8; HEPACAM; HERC2; HNRNP1; HOXA1; HPRT1; HPS1; HPS4; HPS5; HPS6; HRAS; HSD17B10; HSPD1; HUWE1; HYDIN; IDS; IER3P1; IFIH1; IGBP1; IGF1; IGF1R; IL1RAPL1; INPP5E; INVS; IQSEC2; IRX5; ITGA7; ITGB3; ITPR1; JAG1; KANK1; KAT6A; KAT6B; KATNB1; KCNB1; KCNC1; KCNC3; KCND3; KCNJ10; KCNK9; KCNMA1; KCNQ2; KCNQ3; KDM5C; KDM6A; KIF11; KIF1A; KIF5C; KIF7; KIRREL3; KMT2A; KMT2C; KMT2D; KNL1; KRAS; L1CAM; LAMA1; LAMA2; LAMB1; LAMC3; LAMP2; LARGE1; LEP; LINS1; LMX1B; LRBA; LRP2; LZTR1; MAGEL2; MAGT1; MAN1B1; MAOA; MBD5; MBTPS2; MCCC2; MCM4; MCPH1; MECP2; MED12; MED13; MED17; MED23; MEF2C; MEGF10; MEIS2; MET; MFRP; MFS2D2A; MGAT2; MIB1; MID1; MITF; MKKS; MKS1; MLC1; MPDZ; MSMO1; MTHFR; MTM1; MTOR; MTR; MYCN; MYO5A; NAA10; NAGA; NALCN; NDE1; NDP; NDST1; NDUFA1; KIAA2022; NF1; NFIX; NHEJ1; NHLRC1; NHS; NIPA1; NIPBL; NLGN3; NLGN4X; NOTCH2; NPHP1; NPHP3; NR2F1; NR3C2; NRXN1; NSD1; NSDHL; NSUN2; NTRK1; NXF5; OCLN; OCLR; OFD1; OPHN1; ORC1; OTC; PAFAH1B1; PAH; PAK3; PANK2; PAX3; PAX6; PCDH15; PCDH19; PCNT; PDE6D; PDHA1; PEX1; PEX10; PEX11B; PEX12; PEX13; PEX14; PEX16; PEX19; PEX2; PEX26; PEX3; PEX5; PEX6; PEX7; PGAP1; PGK1; PHC1; PHF6; PHF8; PIGA; PIGL; PIGN; PIGO; PIGV; PIK3R2; PITX2; PLA2G6; PLCB1; PLK4; PLN; PLP1; PNKP; POGZ; POLR3A; POLR3B; POMGNT1; POMGNT2; POMK; POMT1; POMT2; PORCN; POT1; PPOX; PPT1; PQBP1; PRICKLE1; PRKN; PRODH; PRPS1; PRSS12; PTCH1; PTEN; PTPN11; PTPRC; PTS; PURA; PYCR1; PYCR2; QARS; RAB18; RAB39B; RAB39A; RAB39B; RAB39A; RAB39B; RAB39A; RAB39B; RAD21; RAI1; RARS2; RBBP8; RBF1; RBM10; RELN; RET; RIMS1; RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; ROGDI; ROR2; RPGRIP1L; RPL10; RPS6KA3; TMEM5; SALL1; SAMHD1; SASS6; SATB2; SBF1; SCN1A; SCN2A; SCN4A; SCN8A; SCN9A; SCO2; SDCCAG8; SDHA; SEPSECS; SETBP1; SETD2; SGCA; SHANK2; SHH; SHROOM4; SIL1; SIX3; SLC12A5; SLC16A2; SLC25A15; SLC25A19; SLC27A4; SLC2A1; SLC35A2; SLC35A3; SLC4A4; SLC6A1; SLC6A3; SLC6A8; SLC7A7; SLC9A6; SLC9A9; SLC10B3; SMAD4; SMARCA2; SMARCA4; SMARCB1; SMARCE1; SMC1A; SMC3; SMPD1; SMS; SNAI2; SNAP29; SNIP1; SOBP; SOD1; SOX10; SOX2; SOX3; SPAST; SRD5A3; ST3GAL3; STAMBP; STIL; STRA6; STXB1; SYN1; SYNE1; SYNGAP1; SYNJ1; SYP; TAF6; TBC1D20; TBC1D24; TBCE; TBL1XR1; TBX1; TCF4; TCTN1; TCTN2; TCTN3; TCCR; TECTA; TFAP2A; TGIF1; THRA; TIMM8A; TIN2; TMCO1; TMEM138; TMEM216; TMEM231; TMEM237; TMEM67; TMLHE; TPO; TRAPPC9; TREX1; TRMT10A; TRPC6; TSC1; TSC2; TSEN34; TSEN54; TSPAN7; TTC21B; TTII2; TTN; TUBA1A; TUBA8; TUBB2B; TUBB3; TUBB4A; TUBGCP4; TUBGCP6; TUSC3; TYR; UBE2A; UBE3A; UBR1; UPF3B; USH2A; USP9X; VDR; VLDLR; VPSS3; VRK1; WAC; WDR45; WDR62; WDR81; WNT1; WNT5A; WWOX; YWHAE; ZBTB18; ZDHHC9; ZEB2; ZFYVE26; ZIC2; ZIC3; ZNF335; ZNF41; ZNF423; ZNF711; ZNF81.