

## Panel NEUROPATIAS NGS

### ¿Qué es?

El Panel NEUROPATÍAS GD® es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) dirigido a la detección de variantes patogénicas o probablemente patogénicas responsables de neuropatías hereditarias, incluyendo neuropatías sensitivo-motoras, axonales o desmielinizantes, formas intermedias, neuropatías distales hereditarias, neuropatías autónomas, neuronopatías motoras y sensitivas, así como formas sindrómicas o complejas de neuropatía periférica.

### Objetivo

Identificar causas genéticas precisas de neuropatía periférica hereditaria, permitiendo establecer un diagnóstico molecular definitivo.

Diferenciar entre neuropatías axonales, desmielinizantes o intermedias, en casos con solapamiento clínico o presentaciones atípicas.

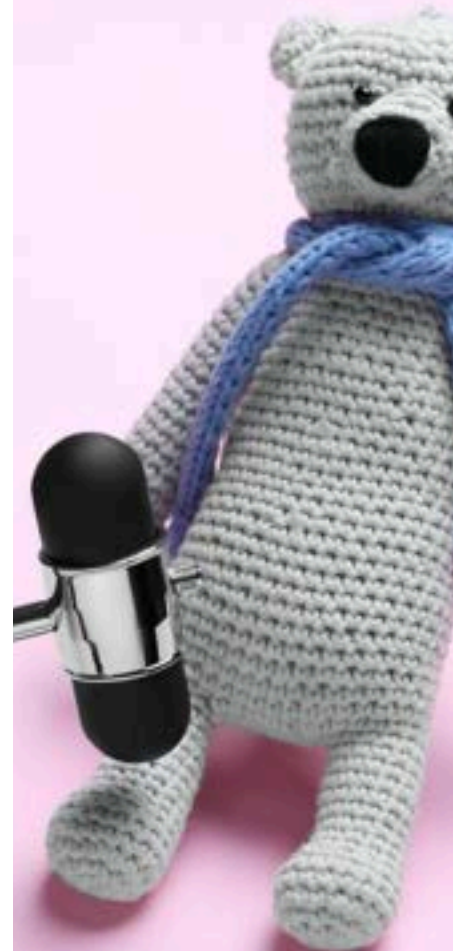
Apoyar al diagnóstico, el pronóstico, vigilancia personalizada y a la selección de terapias cuando exista evidencia científica.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

### Metodología

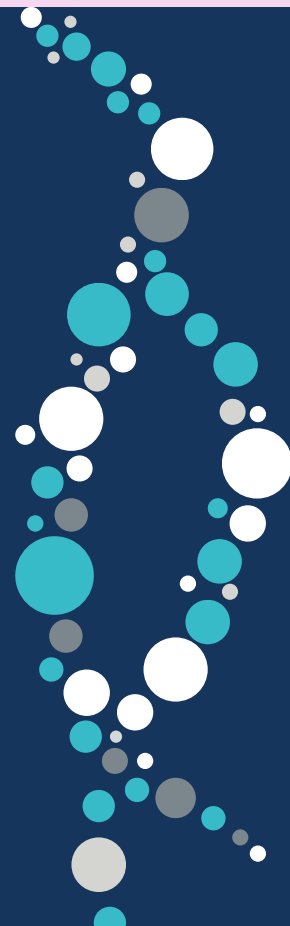
Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.

Nota: No evalúa expansiones de repetidos ni metilación;



## ¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

- Debilidad distal progresiva y pérdida sensitiva simétrica o asimétrica de inicio temprano o tardío.
- Neuropatía motora pura o sensitivo-motora (con o sin arreflexia).
- Atrofias musculares distales hereditarias.
- Neuropatías dolorosas de origen incierto, especialmente con historia familiar positiva.
- Neuropatías con alteraciones autonómicas o pupilares.
- Neuropatías con compromiso multisistémico o sindrómico (p. ej., LMNA, MFN2, POLG, TWNK, SURF1, OPA1).
- Sospecha clínica o electromiográfica de neuropatías.
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; 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

AARS1, ABCD1, AGTPBP1, AIFM1, AMACR, AP1S1, APOA1, ARHGEF10, ASAH1, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BEAN1, BICD2, BSCL2, CCT5, CD59, CHCHD10, COA7, COX10, COX6A1, CTDP1, CYP27A1, CYP7B1, DCAF8, DCTN1, DHH, DHTKD1, DIAPH3, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EXOSC9, FAM134B, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GLA, GNB4, GNE, GP1BA, GSN, HADHB, HARS, HEXA, HINT1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IARS2, IFRD1, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MCM3AP, MED25, MFF, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTRFR, MYOT, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, PDK3, PEX7, PHYH, PLEKHG4, PLEKHG5, PMP2, PMP22, POLG, POLG2, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCP2, SOYL1, SEPT9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SNAP29, SOX10, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, TWNK, TYMP, UBA1, VAPB, VRK1, WNK1, YARS1, ZEB2.

## Accreditaciones

