

Panel TRASTORNOS DE MOVIMIENTO

¿Qué es?

El Panel TRASTORNOS DE MOVIMIENTO es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para la identificación de variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas responsables de trastornos del movimiento de origen genético, incluyendo distonías, coreas, temblores, ataxias con distonía, parkinsonismos juveniles o de inicio temprano, tics, mioclonías y síndromes hiperkinéticos/hipocinéticos complejos.

Objetivo

Detectar causas genéticas precisas de trastornos del movimiento, permitiendo establecer un diagnóstico etiológico definitivo que guíe el tratamiento, el pronóstico y el seguimiento clínico. Apoyar la estratificación diagnóstica, el pronóstico y, cuando aplica, intervenciones específicas o dirigidas:

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

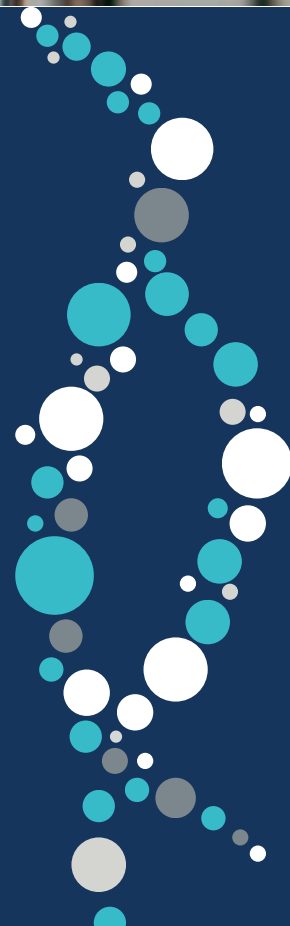
Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Se recomienda en pacientes con:

- Distonía focal o generalizada, especialmente de inicio en la infancia o adolescencia, con o sin parkinsonismo.
- Enfermedad de Parkinson de inicio temprano (<50 años) o parkinsonismo atípico con herencia familiar.
- Corea o hemibalismo de causa no determinada, movimientos hiperkinéticos progresivos o fluctuantes.
- Síndromes paroxísticos o episódicos (ataxia, distonía, disquinesia) gatillados por ejercicio, estrés, fiebre o alimentación (PRRT2, PNKD, SLC2A1, SLC19A3).
- Mioclonías y temblores progresivos, con o sin epilepsia asociada.
- Trastornos mixtos con rasgos psiquiátricos, cognitivos o autonómicos (p. ej., ATP13A2, PLA2G7, VPS13A, LRRK2, WDR45).
- Parkinsonismo-distonía con signos sistémicos o neurodegenerativos (hepatopatía, acantocitosis, ferritina alterada, lesión en ganglios basales).
- Antecedentes familiares compatibles con herencia autosómica dominante, recesiva o ligada al cromosoma X; o evaluación genética preconcepcional/predictiva.



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

ACTB; ADAR; ADCY5; ANO3; ARSA; ATM; ATP13A2; ATP1A3; ATP6AP2; ATP7B; BCAP31; C19ORF12; CACNA1B; CBS; CHCHD2; CIZ1; CLN3; CLN5; CLN6; CLN8; COASY; COL6A3; CP; CSF1R; CTSD; CTSF; CYP27A1; DCAF17; DCTN1; DDC; DNAJC5; DNAJC6; ECHS1; FA2H; FBXO7; FTL; FUS; GALC; GAMT; GATM; GBA; GCDH; GCH1; GLB1; GM2A; GNAL; GNAO1; GRN; HPCA; HPRT1; HTRA2; KCNMA1; KCTD17; KMT2B; LRRK2; MAPT; MECR; MFSD8; MMUT; NPC1; NPC2; PAH; PANK2; PARK7; PED8B; PINK1; PLA2G7; PLP1; PNKD; POLG; PPT1; PRKN; PRKRA; PRRT2; RAB39B; RELN; RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; SAMHD1; SERAC1; SGCE; SLC19A3; SLC20A2; SLC2A1; SLC30A10; SLC39A14; SLC6A3; SLC6A8; SNCA; SNCB; SPR; SUCLA2; SYNJ1; TH; THAP1; TIMM8A; TMEM230; TOR1A; TPP1; TREX1; TUBB4A; VAC14; VPS13A; VPS13C; VPS35; WDR45; XK; XPR1.

Acreditaciones

