

ANEMIAEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con anemia de la que se sospecha una base genética.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye anemia severa.

Anemiaexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 170 genes*, utilizando tecnologías de secuenciación y protocolos de diseño propio.

Nuestro análisis bioinformático exclusivo nos permite detectar variantes puntuales (SNVs), deleciones e inserciones (INDELs) y variantes en el número de copias (CNVs). Las variantes detectadas son filtradas, priorizadas y clasificadas de acuerdo con las recomendaciones científicas internacionales más relevantes.



*Para un listado completo de los genes, contacte con nosotros

170 genes

~200X cobertura media
SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

Subpaneles:

Anemia diseritropoyética

Anemia hemolítica

Anemia sideroblástica

Anemia megaloblástica

Anemia de Fanconi

Anemia de Diamond-Blackfan

Eliptocitosis, Estomatocitosis, Esferocitosis

Alfa talasemia

Beta talasemia

Anemia de las células falciformes

Síndrome hemolítico urémico

Porfiria

Sensibilidad a la primaquina

Defectos de la telomerasa: anemia aplásica

Síndrome autoinmune linfoproliferativo

Síndromes de fallo medular

“Congenital dyserythropoietic anemias are often misdiagnosed, since either morphological abnormalities or clinical features can be commonly identified in other clinically-related anemias. However, differential diagnosis is essential for guiding both follow up and management of the patients”.

Antonella Gambale Expert Review of Hematology 2015

“Current therapies for congenital anemias are largely focused on symptomatic treatment. Recent advances in gene therapy and genome editing hold promise for the development of curative strategies considering that blood disorders are among the most amenable to cellular therapies”.

Suthesh Sivapalaratnam bjh 2017

REFERENCIAS:

- Sankaran VG, Weiss MJ. Anemia: progress in molecular mechanisms and therapies. Nat Med. 2015;21(3):221-30.
Brissot et al. Rare anemias due to genetic iron metabolism defects. Mutat Res. 2018; 777:52-63.
Gambale et al. Diagnosis and management of congenital dyserythropoietic anemias. Expert Rev Hematol. 2016;9(3):283-96.
Bogliolo M, Surrallés J. Fanconi anemia: a model disease for studies on human genetics and advanced therapeutics. Curr Opin Genet Dev. 2015; 33:32-40.
Luzzatto L, Seneca E. G6PD deficiency: a classic example of pharmacogenetics with on-going clinical implications. Br J Haematol. 2014;164(4):469-80.