

# INMUNOEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con trastornos del sistema inmune.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye disfunción del sistema inmune

Immunoexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 288 genes\*, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos bioinformáticos 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.



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

288 genes

~200X cobertura media

~1000X somático

SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

Subpaneles:

- Immunodeficiencias congénitas
- Síndrome del linfocito desnudo
- Síndromes linfoproliferativos
- Agamaglobulinemias
- Neutropenias congénitas
- Immunodeficiencias combinadas severas
- Immunodeficiencias combinadas en síndromes
- Deficiencias de la adhesión de leucocitos
- Síndromes de fallo medular
- Deficiencias del factor del complemento
- Defectos en la regulación del complemento
- Enfermedad crónica granulomatosa
- Anemia de Fanconi
- Diskeratosis congénita
- Defectos del Timo
- Síndrome Hiper IgE
- Síndrome autoinmune linfoproliferativo
- Enfermedad autoinmune multisistémica de aparición en la infancia

**“Early interventions in SCID patients is paramount and has been proven to result in drastically higher survival rates”**

Carrie E Diamond *Pediatrics Annals* 2015

**“Early, accurate and precise diagnosis of primary immunodeficiencies combined with the ongoing implementation of newborn screening have enabled major advances in the care of infants with these diseases, including better outcomes of allogeneic haematopoietic stem cell transplantation. Gene therapy is also becoming an effective option.”**

Alain Fisher *Nature Reviews* 2015

## REFERENCIAS:

- Picard et al. Primary Immunodeficiency Diseases: an Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency 2015. *J Clin Immunol.* 2015;35(8):696-726.
- Thrasher, Williams. Evolving Gene Therapy in Primary Immunodeficiency. *Mol Ther.* 2017 May 3;25(5):1132-1141.
- Fischer et al. Severe combined immunodeficiencies and related disorders. *Nat Rev Dis Primers.* 2015;1:15061.
- Diamond et al. Diagnostic Criteria and Evaluation of Severe Combined Immunodeficiency in the Neonate. *Pediatr Ann.* 2015 Jul;44(7): e181-7.
- Wegman-Ostrosky T, Savage SA. The genomics of inherited bone marrow failure: from mechanism to the clinic. *Br J Haematol.* 2017;177(4):526-542.