

# METABOEXOMA



Diagnóstico de pacientes con enfermedades metabólicas que cursan con episodios de descompensación metabólica aguda.

Metaboexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 110 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.

**110 genes**  
**~200X cobertura media**  
**SNVs | INDELs | CNVs**

**Respuesta en 2-8 semanas**



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

## Subpaneles:

- Hipoglucemia
- Hiperglucemia (diabetes neonatal)
- Acidosis metabólica
- Cetoacidosis
- Hiperamoniemia
- Cianosis

## REFERENCIAS

Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias (4ª Edición) P. Sanjurjo A. Baldellou  
Enfermedades metabólicas hereditarias Georg f. Hoffman, William L. Nyham