

MIELOEXOMA



Análisis variantes germinales en genes que han sido asociados con el desarrollo de síndromes mielodisplásicos (MDSs), neoplasmas mieloproliferativos (MPNs), y leucemia mieloide aguda (AML)

Análisis de mutaciones somáticas adquiridas (mieloexoma somático)

Mieloexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 86 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

86 genes

~200X mieloexoma germinal

~1000X mieloexoma somático

SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

Mutaciones germinales en genes asociados a enfermedades congénitas que predisponen a MDS, MPN y leucemia:

- Trastorno de plaquetas familiar
- Neutropenia congénita severa
- Síndrome de Shwachman-Diamond
- Poiquilodermia con neutropenia
- disqueratosis congénita
- Anemia de Fanconi
- Síndrome de Bloom
- MDS/AML familiar con mutación en GATA2
- Trombocitemia esencial
- Policitemia vera
- Mielofibrosis primaria
- Leucemia eosinofílica crónica
- Mastocitosis sistémica

Mutaciones somáticas en: oncogenes y supresores tumorales, genes implicados en modulación epigenética y en el spliceosoma

“Conventional cytogenetic analysis is able to detect abnormalities in around 40-50% of cases of de novo MDS, increasing to around 70-80% when integrated with next generation sequencing analysis”

“The recent acceleration in sequencing has revealed the MPNs as genetically complex disorders. Even at initial diagnosis, MPN patients often harbor several distinct genetic mutations acquired with disease progression. Germline mutations have also been identified than alter the risk of acquiring a clonal MPN or modulate its clinical phenotype.”

SabrinaTosi & Alistair G. Reid. *The genetic basis of haematological cancers.* John Wiley & Sons Ltd.

Bejar et al. Clinical effect of point mutations in myelodysplastic syndromes. *N Eng J Med* 2011; 364:2496

Papaemmanuil et al. Clinical and biological implications of driver mutations in myelodysplastic syndromes. *Blood* 2013; 122:3616

Ley et al. DNA sequencing of a cytogenetically normal acute myeloid leukaemia genome. *Nature* 2008; 456:66