



NEFROEXOMA

Diagnóstico etiológico de pacientes con patología renal de base genética.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye afectación nefrológica.

Nefroexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 272 genes*, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos bioinformáticos de diseño propio.

Nuestro análisis bioinformático exclusivo nos permite detectar variantes puntuales (SNVs), delecciones 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

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

Respuesta en 2-8 semanas

Subpaneles:

- Nephronophthisis
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Joubert
- Síndrome de Alport, Bartter, Meckel
- Anemia de Fanconi
- Acidosis tubular renal
- Glomerulosclerosis focal y segmentaria
- Síndrome nefrótico
- Enfermedad del riñón poliquístico
- Nefrolitiasis
- Glomerulopatías
- Disgénesis tubular renal
- Farmacogenómica para inmunosupresores
- Factores de riesgo de comorbilidad
- Enfermedades metabólicas:
- Trastornos del ciclo de la urea
- Enfermedad de Fabry
- Trastornos peroxisomales
- Enfermedades mitocondriales (CoQ10)
- Cistinosis
- Trastornos de la glicosilación

"The expansion of genomic medicine in nephrology is changing paradigms of diagnosis, classification, and treatment of diseases. Identification of the causal genetic variant enables more precise distinction between overlapping clinical phenotypes, which can be used to inform prognosis and management. Furthermore, NGS allows better diagnosis of genetically heterogeneous conditions that carry different treatment implications, as illustrated by idiopathic nephrotic syndrome, a genetically heterogeneous disorder with over 30 known causal genes."

"NGS also increases diagnostic sensitivity of genetic testing for renal ciliopathies and guides further evaluation for extra-renal manifestations based on the genetic form discovered, such as in cases of visual impairment and abnormal hepatic function."

Jordan G. Nestor J Nephrol 2018

REFERENCIAS:

- Bergmann C. Recent advances in the molecular diagnosis of polycystic kidney disease. Expert Rev Mol Diagn. 2017; 17(12): 1037-1054.
- Wolf MT. Nephronophthisis and related syndromes. Curr Opin Pediatr. 2015;27(2):201-11.
- Braun DA, Hildebrandt F. Ciliopathies. Cold Spring Harb Perspect Biol. 2017 ;9(3).
- Muff-Luett M, Nester CM. The Genetics of Ultra-Rare Renal Disease. J Pediatr Genet. 2016;5(1):33-42.
- Prakash S, Gharavi AG. Diagnosing kidney disease in the genetic era. Curr Opin Nephrol Hypertens. 2015;24(4):380-7.
- Mehta L, Jim B. Hereditary Renal Diseases. Semin Nephrol. 2017;37(4):354-361.
- Jayasinghe et al. Renal genetics in Australia: Kidney medicine in the genomic age. Nephrology (Carlton). 2019;24(3):279-286.
- Gluba-Brzózka et al. Personalized Medicine: New Perspectives for the Diagnosis and the Treatment of Renal Diseases. Int J Mol Sci. 2017 ;18(6).
- Nestor JG, Groopman EE, Gharavi AG. Towards precision nephrology: the opportunities and challenges of genomic medicine. J Nephrol. 2018;31(1):47-60.