

# NEUMOEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con trastornos pulmonares de base genética.

Síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluya disfunción pulmonar importante.

Neumoexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 129 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

## REFERENCIAS:

Mirra et al. Primary Ciliary Dyskinesia: An Update on Clinical Aspects, Genetics, Diagnosis, and Future Treatment Strategies. *Front Pediatr.* 2017; 5:135.

Weese-Mayer et al. Congenital central hypoventilation syndrome: a bedside-to-bench success story for advancing early diagnosis and treatment and improved survival and quality of life. *Pediatr Res.* 2017;81(1-2):192-201.

Gower WA, Noguee LM. Surfactant dysfunction. *Paediatr Respir Rev.* 2011;12(4):223-9.

Cutting GR. Cystic fibrosis genetics: from molecular understanding to clinical application. *Nat Rev Genet.* 2015;16(1):45-56.

Martinez et al. Idiopathic pulmonary fibrosis. *Nat Rev Dis Primers.* 2017; 3:17074.

Alapati D, Morrissey EE. Gene Editing and Genetic Lung Disease. *Basic Research Meets Therapeutic Application.* *Am J Respir Cell Mol Biol.* 2017;56(3):283-290.

**129 genes**

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

**Respuesta en 1-4 semanas**

## Subpaneles:

- Fibrosis quística
- Deficiencia de alfa-1-antitripsina
- Síndromes centrales de hipoventilación
- Disfunción del metabolismo del surfactante
- Insuficiencia pancreática
- Disquinesias ciliares
- Bronquiectasias con o sin cloruro elevado en sudor
- Defectos de la telomerasa