

# NEUROEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con enfermedades neurológicas de base genética.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye síntomas neurológicos importantes.

Neuroexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 1.467 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.

1.467 genes

~200X cobertura media  
SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

## Fenotipos:

- Epilepsia
- Discapacidad intelectual
- Hipereplexia
- Neurodegeneración
- Leucodistrofia, hipomielinización
- Parálisis cerebral
- Trastornos del comportamiento
- Trastornos del espectro autista (ASD)
- Ataxia
- Distonía
- Corea
- Paraparesia espástica
- Neuropatías, Charcot Marie Tooth
- Atrofia muscular espinal
- Trastornos de la neurona motora
- Trastornos de la morfogénesis cerebral
- Demencia, alzheimer, parkinson



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

**“Genomic testing of individuals with intellectual disability offers a higher diagnostic yield than the standard workup. Furthermore, recent studies show that it is cost-effective. Genomic sequencing should be considered early on in the diagnostic workup of these individuals in parallel with or after a negative result of molecular karyotyping.”**

Anazi Molecular Psychiatry 2016

**Already, in our daily practice, genetic knowledge can have a relevant clinical impact; in up to one-third of individuals with ASD, a genetic etiology can be identified, which in some instances leads to the identification of treatable somatic comorbidities and can provide decisive information for genetic counselling**

Jacob A.S. Vorstman Nature Reviews 2017

## REFERENCIAS:

Anazi et al. Clinical genomics expands the morbid genome of intellectual disability and offers a high diagnostic yield. Mol Psychiatry. 2017;22(4):615-624.

Lohmann et al. Update on the Genetics of Dystonia. Curr Neurol Neurosci Rep. ;17(3):26

Sullivan et al. Spinocerebellar ataxia: an update. J Neurol. 2019;266(2):533-544.

Parodi et al. Hereditary ataxias and paraparesias: clinical and genetic update. Curr Opin Neurol. 2018;31(4):462-471

Kevelam et al. Update on Leukodystrophies: A Historical Perspective and Adapted Definition. Neuropediatrics. 2016;47(6):349-354

Tasker et al. Movement disorders: an update. Curr Opin Pediatr. 2017;29(6):650-651.

Ronemus et al. The role of de novo mutations in the genetics of autism spectrum disorders. Nat Rev Genet. 2014;15(2):133-41

Travaglini et al. The impact of next-generation sequencing on the diagnosis of pediatric-onset hereditary spastic paraplegias: new genotype-phenotype correlations for rare HSP-related genes. Neurogenetics. 2018;19(2):111-121

Bibliografía epilepsia