

# SKELETOEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con deformaciones esqueléticas o problemas óseos.

Síndromes polimalformativos y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye afectación ósea.

Skeletoexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 537 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

**537 genes**

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

**Respuesta en 2-8 semanas**

## Subpaneles:

- Displasias óseas
- Craniosinostosis
- Secuencia de deformación por acinesia fetal
- Condrodisplasia punteada rizomérica
- Síndrome de contractura congénita letal
- Osteopetrosis
- Fibrodisplasia osificante
- Mucopolisacaridosis
- Enfermedades peroxisomales
- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Osteogénesis imperfecta
- Trastornos de la glicosilación
- Síndrome de sinostosis múltiple
- Dislocaciones articulares múltiples
- Artrogriposis múltiple
- Chondrodysplasia punctata
- Síndrome de pterigio múltiple
- Síndrome orofaciocigital
- Síndrome de Joubert

## REFERENCIAS:

- Campeau P, Schlesinger AE. Skeletal Dysplasias. In: Feingold KR, Anawalt B, Boyce A, Chrousos G, Dungan K, Grossman A, Hershman JM, Kaltsas G, Koch C, Kopp P, Korbonits M, McLachlan R, Morley JE, New M, Perreault L, Purnell J, Rebar R, Singer F, Trencle DL, Vinik A, Wilson DP, editors. Endotext [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000-2017 Jan 30.
- Cho SY, Jin DK. Guidelines for genetic skeletal dysplasias for pediatricians. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2015;20(4):187-91.
- Krakow D. Skeletal dysplasias. *Clin Perinatol.* 2015; 42(2):301-19.
- Nikkel SM. Skeletal Dysplasias: What Every Bone Health Clinician Needs to Know. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(5):419-424.
- Victoria et al. What Is New in Prenatal Skeletal Dysplasias? *AJR Am J Roentgenol.* 2018 May;210(5):1022-1033.
- Marini et al. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primers.* 2017; 3:17052.
- De Ridder et al. Human Genetics of Sclerosing Bone Disorders. *Curr Osteoporos Rep.* 2018 Jun;16(3):256-268.
- Falardeau F, Camurri MV, Campeau PM. Genomic approaches to diagnose rare bone disorders. *Bone.* 2017; 102:5-14.
- Wilkie et al. Clinical genetics of craniosynostosis. *Curr Opin Pediatr.* 2017 Dec;29(6):622-628