

# SKINEXOMA

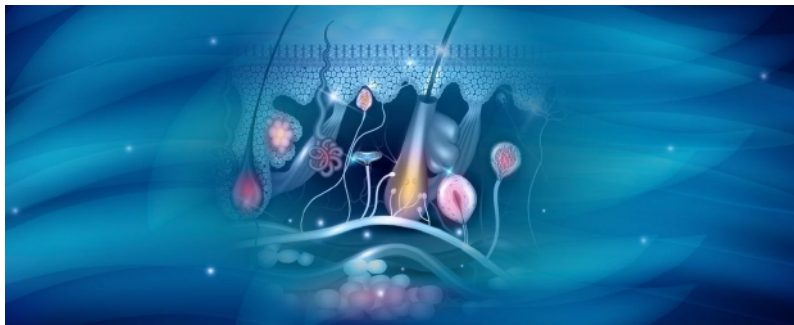


Diagnóstico de pacientes con enfermedades dermatológicas de base genética o genodermatosis.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye manifestaciones dermatológicas

Skinexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de >150 genes\*, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos bioinformáticos de diseño propio.

Nuestro análisis 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 más relevantes.



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

**150 genes**

**~200X cobertura media**

**SNVs | INDELs | CNVs**

**Respuesta en 2-8 semanas**

## Fenotipos:

- Ictiosis
- Eritrodermia
- Queratodermias
- Psoriasis
- Epidermólisis ampollosa
- Disqueratosis
- Aplasia cutis congénita
- Acné
- Paquioniquia
- Tricotiodistrofia
- Eritroqueratodermia
- Descamación cutánea
- Lipomatosis
- Chilblain lupus

## REFERENCIAS:

- Lemke et al. Monogenic human skin disorders. *Dermatology* 2014; 229:55-64.
- Kwon et al. A review of nextgeneration genetic testing for the dermatologist. *Pediatr Dermatol* 2013;30:401-408.
- Shagalov et al. Genetic Testing in Dermatology A Survey Analyzing Obstacles to Appropriate Care. *Pediatr Dermatol* 2017;34(1):33-38
- Schaffer JV. Molecular diagnostics in genodermatoses. *Semin Cutan Med Surg* 2012;31:211-220.
- Uitto et al. Novel molecular therapies for heritable skin disorders. *J Invest Dermatol* 2012;132(3 Pt 2):820-828.
- Vahlquist et al. Inherited Nonsyndromic Ichthyoses: An Update on Pathophysiology, Diagnosis and Treatment. *Am J Clin Dermatol*. 2018;19(1):51-66