

# WHOLEXOMA



Pacientes sin diagnóstico que padecen una enfermedad de clara base genética, pero para los que no se han detectado variantes causales con paneles dirigidos.

Es aconsejable analizar conjuntamente paciente y progenitores para facilitar la detección de las variantes del exoma asociadas a su enfermedad.

Wholexome analiza simultáneamente las zonas codificantes de todos los genes conocidos del genoma humano, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos 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 más relevantes.

**~20.000 genes**

**~100X cobertura media  
SNVs | INDELs | CNVs**

**Respuesta en 8-16 semanas**

## Ventajas:

Podemos detectar variantes en genes que anteriormente nunca habían sido asociados con el fenotipo que presenta el paciente.

## Limitaciones:

No se detectan variantes en zonas no codificantes que puedan afectar a la regulación de la expresión génica.

No se van a detectar reordenamientos que no impliquen un cambio en la dosis (deleciones o duplicaciones) o que no estén en zonas codificantes del genoma.



## REFERENCIAS:

- Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet* 2013; 14:681-91.
- Sawyer et al. Utility of whole-exome sequencing for those near the end of the diagnostic odyssey: time to address gaps in care. *Clin Genet*. 2016 Mar;89(3):275-84.
- Nguyen MT et al. The clinical utility of whole-exome sequencing in the context of rare diseases - the changing tides of medical practice. *Clin Genet*. 2015; 88: 313-9.
- Tetreault et al. Whole-exome sequencing as a diagnostic tool: current challenges and future opportunities. *Expert Rev Mol Diagn*. 2015;15(6):749-60.
- Gilissen C, Hoischen A, Brunner HG, Veltman JA. Unlocking Mendelian disease using exome sequencing. *Genome Biol*. 2011; 12:228
- Soden SE, Saunders CJ, Willig LK, Farrow EG, Smith LD, Petrikin JE et al. Effectiveness of exome and genome sequencing guided by acuity of illness for diagnosis of neurodevelopmental disorders. *Sci Transl Med*. 2014; 6:265ra168.
- Lyon GJ, Wang K. Identifying disease mutations in genomic medicine settings: current challenges and how to accelerate progress. *Genome Med*. 2012 Jul 26;4(7):58
- Durr A. Hereditary ataxias and paraparesias: clinical and genetic update. *Curr Opin Neurol*. 2018;31(4):462-471
- Pisciotta C, Shy ME. Neuropathy. *Handb Clin Neurol*. 2018;148:653-665.
- Kevelam SH, Steenweg ME, Srivastava S, Helman G, Naidu S, Schiffmann