

COAGULOEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con defectos de la coagulación con sospecha de base genética.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye defectos de coagulación.

Coaguloexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de 98 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.

98 genes

~200X cobertura media

SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 1-4 semanas



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

Subpaneles:

- Deficiencias de factores de coagulación
- Trastorno hemorrágico (tipo plaquetario)
- Afibrinogenemia
- Trombocitopenia
- Síndrome hemolítico urémico
- Farmacogenética de anticoagulantes

“Without genetic testing it can be challenging to establish the exact cause of a bleeding or platelet disorder because multiple different genetic variants can present with a very similar phenotype. Molecular diagnosis enables clinicians to tailor clinical management and discuss the prognosis with the patient. An understanding of the inheritance enables screening of family members, including those who are unchallenged and, therefore currently unaffected. It can also inform us which patients need non-haematological investigations. For example, monitoring for lung disease, nephritis or haematological malignancies”

Suthesh Sivapalaratnam bjh 2017

REFERENCIAS:

- Sivapalaratnam et al. Diagnosis of inherited bleeding disorders in the genomic era. Br J Haematol. 2017; 179(3):363-376.
- Livnat et al. Rare bleeding disorders—old diseases in the era of novel options for therapy. Blood Cells Mol Dis. 2017; 67:63-68
- Boender et al. A diagnostic approach to mild bleeding disorders. J Thromb Haemost. 2016; 14(8): 1507-16.