

OFTALMOEXOMA



Diagnóstico etiológico de pacientes con trastornos oftalmológicos de base genética.

Las distrofias retinianas, son un gran grupo de trastornos oculares hereditarios que resultan en pérdida de visión irreversible y ceguera. **Son patologías neurodegenerativas con un amplio espectro de presentaciones, incluso entre miembros afectados de la misma familia, y son genéticamente heterogéneas.** Además, la tasa de progresión y la gravedad de la enfermedad muestran una amplia variedad en diferentes trastornos, así como entre diferentes pacientes con la misma distrofia retiniana. **Mutaciones de aproximadamente 300 genes diferentes implicados en el desarrollo ocular, la supervivencia de los fotorreceptores, los mecanismos de fototransducción, el ciclo de los retinoides, la función enzimática de la retina o la estructura celular son responsables de estas enfermedades degenerativas.** El inicio de la enfermedad puede variar desde el nacimiento hasta la primera infancia, la adolescencia o la edad adulta. Incluso la degeneración relacionada con la edad puede tener algunos fenotipos que se asemejan a las distrofias de aparición tardía.

Debido a la presentación heterogénea de las EIR, la congruencia del diagnóstico clínico y molecular es un objetivo necesario para caracterizar el fenotipo con

~200X cobertura media
SNVs | INDELS | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

exactitud y aumentar la posibilidad de estrategias beneficiosas. **La identificación precisa de variantes genéticas también brinda la oportunidad de informar a los familiares del probando del riesgo de recurrencia de la enfermedad, permitiendo diagnósticos en miembros más jóvenes de la familia y ayuda en el reconocimiento de síntomas sistémicos relacionados cuando la enfermedad es un trastorno sindrómico.**

Oftalmoexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de **todos los genes relacionados con estas enfermedades descritos hasta el momento**, 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.

“The discovery of new disease genes and pathogenetic mechanisms underlying IRDs has laid the groundwork for gene therapy approaches. Several clinical trials are ongoing, and the recent approval of Luxturna, the first gene therapy product for Leber congenital amaurosis, marks the beginning of a new era”

Gene Therapy in Retinal Dystrophies

REFERENCIAS:

Lucia Ziccardi et al. Gene Therapy in Retinal Dystrophies. Int. J. Mol. Sci. 2019, 20, 5722;

DeAngelis et al. Genetics of Age-Related Macular Degeneration (AMD). Hum. Mol. Genet 2017, 26, R45–R50.

Broadgate, S.; Yu, J.; Downes, S.M.; Halford, S. Unravelling the Genetics of Inherited Retinal Dystrophies: Past, Present and Future. Prog. Retin. Eye Res. 2017, 59, 53–96.

John Pei-Wen Chiang et al. Progress and prospects of next-generation sequencing testing for inherited retinal dystrophy. Expert Rev Mol Diagn . 2015;15(10):1269-75.