

# OTOEXOMA

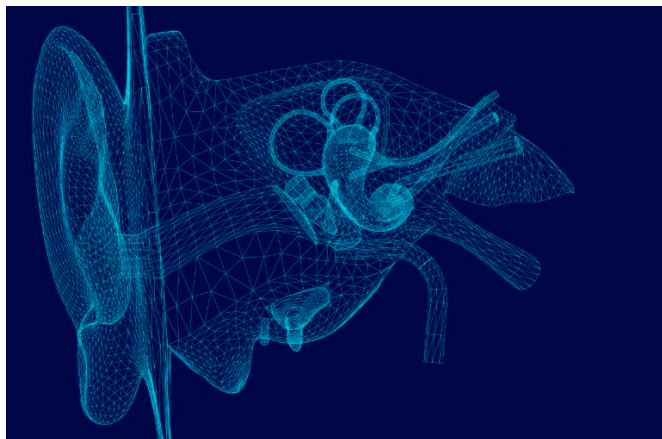


Diagnóstico de pacientes con hipoacusia de base genética.

Incluye síndromes y enfermedades del metabolismo cuyo curso clínico incluye pérdida de audición.

Otoexoma 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

## REFERENCIAS:

Yang et al. Diagnosis, Intervention, and Prevention of Genetic Hearing Loss. *Adv Exp Med Biol.* 2019;1130:73-92.  
Costales et al. Clinical utility of next-generation sequencing in the aetiological diagnosis of sensorineural hearing loss in a Childhood Hearing Loss Unit. *Acta Otorrinolaringol Esp.* May-Jun 2020;71(3):166-174.

~200X cobertura media  
SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

Se estima que al menos el 50% de las pérdidas auditivas congénitas o infantiles es atribuible a causas genéticas. En la hipoacusia no sindrómica, que representa el 70% de la hipoacusia genética, aproximadamente el 80% de los casos son autosómicos recesivos, 15% autosómicos dominantes y 1-2% mitocondriales o ligados al cromosoma X.

El 30% restante de la hipoacusia genética es sindrómica. Las causas genéticas de la hipoacusia son muy heterogéneas. Hasta ahora, se han descubierto más de 140 genes relacionados con la sordera. Los estudios sobre esos genes aumentaron enormemente nuestra comprensión de las funciones del oído interno a nivel molecular. También ofrece información importante para los pacientes y permite un asesoramiento genético personalizado y preciso.