

Ventajas de la secuenciación de exoma de Bioarray

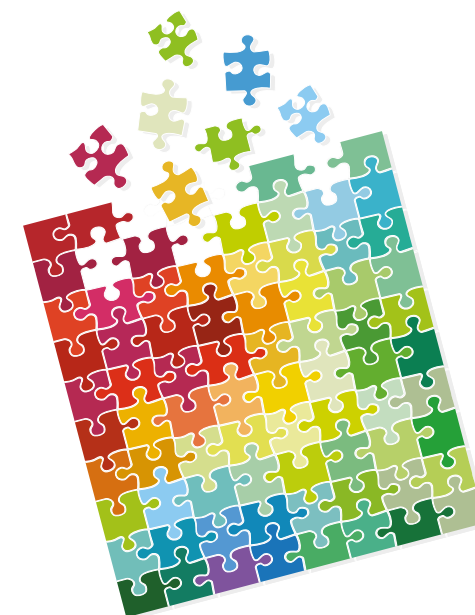
- Informes completos y rigurosos, basados en una larga experiencia en análisis bioinformático de distintas técnicas moleculares (NGS, array CGH, Sanger, MLPA, análisis de fragmentos, etc).
- Incluye secuenciación del ADN mitocondrial.
- Revisión periódica en caso de nueva evidencia científica relacionada, sin coste adicional.
- Confirmación de toda mutación mediante secuenciación Sanger (técnica gold standard).

B I O A R R A Y

SECUENCIACIÓN DE
EXOMA COMPLETO

B I O A R R A Y

SECUENCIACIÓN DE
EXOMA COMPLETO



Parque Científico y Empresarial de la UMH
Edificio Quorum III
C.P. 03202 Elche (Alicante - Spain)

info@bioarray.es

Tel.: +34 966 682 500

Fax: +34 966 682 501



www.bioarray.es

Prevenir es Querer

El Exoma: parte fundamental de nuestros genes

El exoma es la fracción de nuestro material genético total, el genoma, que lleva la información (codifica) para la síntesis de todas las proteínas que forman y hacen funcionar nuestro organismo. Por eso aunque el exoma comprende entre el 1-2% de todo el genoma, se estima que **alrededor del 85% de las mutaciones causantes de enfermedad afectan al exoma** y de ahí la ventaja de centrar el estudio genético global de un paciente en esta área.

Mediante la secuenciación de exoma, se determina la secuencia genética del paciente para posteriormente, mediante comparación con un exoma de referencia (de individuo sano), obtener un listado de todas las alteraciones detectadas.

Estas variantes son analizadas mediante diversas herramientas bioinformáticas y comparadas con distintas bases de datos a fin de identificar todas aquellas alteraciones que potencialmente son causa de la patología genética. Finalmente, de entre todas ellas se tratará de identificar aquella que esté relacionada con el fenotipo, es decir, la patología que presenta el niño en el momento de realizarse el análisis.

¿Cuándo es aconsejable la Secuenciación de Exoma?

La secuenciación de exoma es especialmente útil para niños:

- Con una enfermedad no diagnosticada y para la que otros tests genéticos disponibles no han logrado el diagnóstico molecular.
- Con una clínica compleja cuya lista de posibles diagnósticos es tan amplia que el coste de todas esas pruebas supera el coste de la secuenciación de exoma.
- Con una enfermedad muy heterogénea genéticamente para la que no hay un gen o grupo de genes candidatos que abarquen un porcentaje significativo de los casos conocidos.
- Con una presentación atípica de la enfermedad.

La secuenciación de exoma puede ayudar en el diagnóstico de cualquier tipo de enfermedad con base genética: trastornos del desarrollo, enfermedades neurológicas, errores innatos del metabolismo, etc.

Exoma individual y Exoma de trío

La secuenciación de exoma es especialmente eficiente cuando se incluye a otros miembros de la familia en el análisis, normalmente los padres del paciente. De este modo se aumenta la sensibilidad de la prueba, pues al comparar la información exómica del niño con la de sus padres se pueden descartar muchas variantes de significación desconocida heredadas y centrar las sospechas en aquéllas que son nuevas en el niño (mutaciones de novo) y con más probabilidades de ser causantes de la enfermedad. Esta información además puede ser útil para valorar la probabilidad para los padres de tener otro hijo con la misma enfermedad.

En otras ocasiones, se puede incluir en el estudio hermanos del niño o incluso familiares más alejados. La decisión sobre qué personas analizar se tomará en consulta con el médico, valorando la estructura de la familia y quién está afectado por la patología, con el objetivo de tener una mayor probabilidad de encontrar la causa genética de la patología del niño. No obstante los datos de los familiares no se interpretan y por tanto, en el caso de estudios en trío sólo se emite un informe.

Última tecnología, informes de máxima calidad

La aparición de las nuevas tecnologías de Secuenciación Masiva (Next Generation Sequencing, NGS) ha permitido hacer accesible la secuenciación de exoma con alta calidad para fines clínicos.

Bioarray realiza la secuenciación de exoma con la plataforma de NGS Ion Proton™ y el sistema de amplificación Ion AmpliSeq™, que aporta la mayor eficiencia de enriquecimiento, ofreciendo un **90% de uniformidad en la cobertura y más del 90% de los nucleótidos secuenciados a profundidad de 20X**. Además en la prueba se incluye la secuenciación del **ADN mitocondrial**.

El informe final es fruto de un exhaustivo análisis bioinformático que incluye la comparación de las variantes detectadas con diversas bases de datos y el uso de software predictivo del efecto de mutaciones en la estructura proteica. En el informe aparecerá cualquier alteración patológica, probablemente patológica o de significación desconocida que afecte a genes que pudieran explicar el fenotipo del paciente. Además toda mutación reportada en el informe habrá sido comprobada mediante una segunda técnica, como secuenciación Sanger.

En el caso de hallarse alteraciones para las cuales no hay evidencia científica actual suficiente para determinar su implicación en patología, Bioarray ofrece la revisión periódica en caso de nueva evidencia que pueda aparecer relacionada con el fenotipo del paciente, emitiendo un informe actualizado.

