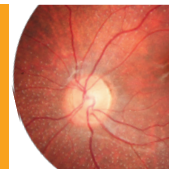


# Oftalmología

Información para profesionales de salud



## TEST DE GENÉTICA MÉDICA EN OFTALMOLOGÍA

Las nuevas tecnologías, sobre todo la Secuenciación de Nueva Generación (NGS), permiten obtener diagnósticos rápidos, precisos y fiables. Para la especialidad de Oftalmología, CGC Genetics tiene disponible un extenso listado de tests genéticos, cuyos resultados son integrados clínicamente por nuestros médicos genetistas.

### 1. Secuenciación del Exoma:

La secuenciación del exoma es una estrategia eficaz para analizar las regiones codificantes del genoma (exones), que permite la detección de mutaciones asociadas a patologías o a fenotipos específicos. Esta estrategia diagnóstica, permite estudiar a los pacientes con un coste y tiempo de respuesta reducidos.

CGC Genetics tiene disponible:

- Whole Exoma Sequencing (WES), que analiza la totalidad del exoma (cerca de 20.000 genes). Puede ser analizado simplemente en el paciente o en Trío (paciente y progenitores)

### 2. PANELES DE NGS

Los paneles de NGS consisten en la secuenciación simultánea de varios genes asociados a una misma patología o fenotipo. Estos paneles de NGS proporcionan un aumento de la capacidad de diagnóstico genético, acortan plazos y disminuyen costes. CGC Genetics dispone de varios paneles de NGS para Oftalmología que se encuentran en constante actualización ([www.cgcgenetics.com](http://www.cgcgenetics.com)).

Cualquier gen estudiado en Exoma o en un Panel de NGS también podrá ser secuenciado individualmente, así como realizarse el estudio de deleciones/duplicaciones de dicho gen.

### 3. EXPERTOS EN GENÉTICA MÉDICA

CGC Genetics dispone de médicos genetistas especializados en asesoramiento genético de enfermedades oftalmológicas, que se encuentran disponibles para ayudar en la elección del test genético más adecuado, así como en la interpretación de un resultado.

# PANELES DE NGS PARA LA ESPECIALIDAD DE OFTALMOLOGÍA:

## PATOLOGÍAS DEL SEGMENTO POSTERIOR

- Acromatopsia (panel NGS de 6 genes)
- Amaurosis congénita de Leber (panel NGS de 20 genes)
- Ceguera nocturna estacionaria congénita (panel NGS de 13 genes)
- Displasia septo-óptica (panel NGS basado en WES de 17 genes, incluyendo análisis de CNVs)
- Distrofia de conos y bastones (panel NGS de 36 genes)
- Distrofia macular viteliforme (secuenciación de los genes BEST1 y PRPH2)
- Enfermedad de Stargardt y distrofia macular (panel NGS de 15 genes)
- Enfermedades del segmento ocular posterior (panel NGS basado en WES de 307 genes, incluyendo análisis de CNVs)
- Enfermedades de la retina (panel NGS basado en WES de 309 genes, incluyendo análisis de CNVs)
- Fundus albipunctatus y enfermedades asociadas (panel NGS de 7 genes)
- Neuropatía óptica hereditaria (panel NGS de 36 genes)
- Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (LHON, 3 mutaciones frecuentes)
- Neuropatía óptica hereditaria, incluyendo Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (panel NGS de 36m genes y 3 mutaciones frecuentes en el mtDNA)
- Retinosis pigmentaria (panel NGS basado en WES de 187 genes, incluyendo análisis de CNVs)

## PATOLOGÍAS DEL SEGMENTO ANTERIOR

- Anomalías corneales (panel NGS de 33 genes)
- Cataratas (panel NGS de 41 genes)
- Disgenesia mesenquimal familiar del segmento ocular anterior (panel NGS de 18 genes)
- Glaucoma (panel NGS de 4 genes)

## PATOLOGÍAS SINDRÓMICAS

- Albinismo (panel NGS de 12 genes)
- Enfermedades lisosomales y peroxisomales (panel NGS de 122 genes)
  - Síndrome de Adams-Oliver (panel NGS para los genes ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1 y RBPJ)
- Síndrome de Bardet-Biedl (panel NGS de 24 genes)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak (panel NGS de 5 genes)
- Síndrome de Leigh (panel NGS de 11 genes)
- Síndrome de Marfan tipo 2 (secuenciación de los genes TGFBR1 y TGFBR2)
- Síndrome de Senior-Loken (panel NGS de 7 genes)
- Síndrome de Stickler (panel NGS de 6 genes)
- Síndrome de Usher (panel NGS de 13 genes)

## PATOLOGÍAS DEL DESARROLLO Y OTRAS

- Microftalmia (panel NGS de 26 genes)
- Oftalmoplejía externa progresiva (panel NGS de 12 genes)
- Vitreoretinopatía (panel NGS de 27 genes)

### PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º  
4000-432 Porto | Portugal  
dcc@cgcggenetics.com  
+351 223 389 900

### INTERNATIONAL

customercare@cgcggenetics.com

[www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)

### SPAIN

clientes@cgcggenetics.com  
+34 914 261 144

### USA

info@cgcggenetics.com



**Unilabs**



CLIA  
ID 99D1066287

CALIFORNIA LICENSE  
LAB ID: C05 800249