

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS A LOS QUISTES DE TARLOV

1. QUISTES DE TARLOV

Los quistes de Tarlov, también conocidos como quistes perineurales, son lesiones de las raíces nerviosas fundamentalmente localizadas a nivel sacro, en la parte baja de la columna vertebral. En la mayoría de los casos los quistes no causan síntomas, pero si comprimen las raíces nerviosas pueden causar síntomas clínicos heterogéneos como dolor en la región lumbar, ciática, pérdida del control de la vejiga o dolor de cabeza, entre otros. Tienen una prevalencia entre el 5% y el 13% de la población adulta y son más frecuentes en mujeres que en hombres.

Aunque su etiología es incierta los pequeños traumatismos repetidos o el incremento de la presión del líquido cerebroespinal son posibles mecanismos que pueden dar lugar a la aparición de estos quistes. Su presencia de manera congénita puede ser debido a una posible alteración en los genes que tienen una función en el desarrollo embrionario de las meninges o el tejido conectivo aunque su posible origen genético está por determinar en la actualidad.

2. ESTUDIO GENÉTICO: EXOMA COMPLETO

Ante una patología que presenta una clínica heterogénea y ante la falta de estudios moleculares previos que nos indiquen una posible causa genética y el mecanismo patológico de la enfermedad, recomendamos el estudio del Exoma Completo.

El estudio del **Exoma Completo (WES)** implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes para la obtención de la máxima información genética posible del paciente. Este tipo de estudio permite:

- Obtener información de los de más de 20.000 genes presentes en nuestro genoma.
- Analizar y ampliar de manera secuencial el estudio de los genes potencialmente asociados a la patología.
- Realizar el reanálisis de genes candidatos que se asocien a la patología estudiada en el futuro sin necesidad de volver a secuenciar.

Dreamgenics analizará de manera individual y conjunta el exoma completo (>20.000 genes) de todos los pacientes con el objetivo de identificar nuevas variantes genéticas que puedan estar asociadas al desarrollo de los quistes de Tarlov.

3. CARACTERÍSTICAS TÉCNICAS DEL ESTUDIO A REALIZAR

Asesoramiento

- Asesoramiento genético pre análisis con cada paciente y su unidad familiar para recopilar la información necesaria de cara al correcto estudio genético de cada caso.
- Asesoramiento genético post análisis con cada paciente y su unidad familiar para explicar los resultados obtenidos y su correcta interpretación.
- Asesoramiento a los facultativos peticionarios siempre que se requiera.

Actualización

- Actualizamos de forma periódica nuestros estudios para incluir las últimas asociaciones fenotipo-genotipo publicadas.
- Bases de datos utilizadas: Genereview, OMIM, Orphanet, ClinVar y HGMD.

Secuenciación

- Tecnología Illumina[®], NovaSeq 6000.
- Validación mediante secuenciación Sanger de variantes Patogénicas y Probable Patogénicas con baja cobertura y/o heterocigosidad no bien definida.

Análisis bioinformático

- Utilizamos nuestro software propio Genome One, el cual posee marcado CE-IVD (Número de Licencia: 7157-PS) para la realización de análisis de diagnóstico in vitro y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2016 de productos sanitarios.

4. CONTACTO

Para conocer información adicional sobre Dreamgenics puede visitar nuestra página web www.dreamgenics.com. Para cualquier consulta referente a este proyecto puede contactar con nosotros enviando un mail a genetica@dreamgenics.com o llamando al teléfono 613 031 849.