



**Kits para el estudio de
enfermedades raras, mediante
el análisis de tripletas.**

**Adellgene® BDR para uso en
diagnóstico In Vitro (IVD)**



¿Para qué hacer análisis de tripletas en el laboratorio clínico humano especializado?

Varias de las enfermedades raras están relacionadas al aumento de una triplete, que no es más que la adición de tres nucleótidos que se inserta a lo largo de un intron o exon de un gen en un número desproporcionado, que conduce a la degeneración de la proteína a la que codifique el gen estudiado. Por lo general todos los seres humanos contamos con un número normal de triplete, el número está editado al gen que se esté estudiando y su localización genómica.

Es así que algunas enfermedades raras (X Frágil, Huntington, Ataxia Espinocerebelosas, Ataxia de Freidreich, etc) afectan a un número pequeño de personas, dichas inserciones pueden ser debilitantes a largo plazo, al mismo tiempo revisten impacto en la descendencia familiar y sistema de salud del país, es por ello la relevancia de su diagnóstico temprano mediante pruebas de genética molecular tales como, reacción en cadena de la polimerasa PCR y triple cebada repetida (TP PCR).



Elsa Jenny Díaz López

Especialista de producto línea de genética.
ANNAR Health Technologies,
en colaboración con el laboratorio genética molecular de Colombia.

www.annardx.com

Genética Molecular de Colombia

Somos una IPS privada con más de 18 de años de experiencia en Latinoamérica, habilitados como laboratorio de alta complejidad para estudios de genética en el ADN, como pruebas de paternidad y diagnóstico molecular de enfermedades genéticas.



Pruebas Ofertadas

- Expansión de triplete CAG en gen HTT (Huntignton)
- Expansión de triplete GGC en gen FMR1 (X Frágil)
- Expansión de triplete para SCAs (1, 2, 3, 6, 7 y 8)
- Expansión de triplete en el gen FXN (ataxia de Friedreich)



Tiempo de Informe de la prueba



10 días hábiles

Entrevista realizada al:



Dr. Daniel Silgado

Profesional Microbiólogo con Maestría en Genética Humana, Universidad del Rosario. Director del área de Estudios Moleculares del Laboratorio Genética Molecular de Colombia.



¿Cuáles son las enfermedades para las que el laboratorio realiza análisis de tripletas y cuál es su relevancia en la población colombiana?

SCAs:

Especialidad Médica:

Neurología.

El diagnóstico clínico de ataxias espinocerebelosas se sospecha con las señales y síntomas característicos, así como con la historia familiar y personal. Dados los diferentes tipos de SCAs, el diagnóstico molecular es muy importante para diferenciarlos mediante la detección de la alteración genética (expansión tripletes) en el gen específico.

X Frágil Confirmatorio:

Especialidad Médica:

Neurología, neuropediatría.

El síndrome X frágil es la forma más común de discapacidad intelectual hereditaria, como el autismo, y se diagnostica molecularmente mediante el análisis de expansiones en el gen FMR1. A pesar de que esta enfermedad no tiene cura, un diagnóstico temprano es vital para la mejora en la calidad de vida del niño y su familia, para ayudarlo a alcanzar su máximo potencial.



“El diagnóstico y la intervención temprana son esenciales. Cuanto antes se sepa lo que ocurre, cuanto antes se puede actuar.”

- Ángels Ponce -



Huntington:

Especialidad Médica:

Neurología, psiquiatría, psicología, neuropediatría

La enfermedad de Huntington o Corea de Huntington se caracteriza por la degeneración de las células nerviosas del cerebro, lo que genera trastornos del movimiento, cognitivos y psiquiátricos. El diagnóstico clínico se confirma mediante el análisis de alteraciones genéticas (expansiones) en el gen HTT. Los síntomas suelen aparecer entre los 30 y 50 años, por lo que un diagnóstico oportuno es muy importante para iniciar un tratamiento oportuno, así como para opciones de planificación familiar.

Ataxia de Friedreich:

Especialidad Médica:

Neurología

La ataxia de Friedreich es el tipo más común de ataxia hereditaria y afecta el sistema nervioso central y periférico, al igual que el corazón, causando problemas con los movimientos y coordinación. Los síntomas suelen comenzar entre los 5 y los 15 años. Su causa se debe a expansiones en el gen FXN, por lo que el diagnóstico clínico debe confirmarse mediante el análisis molecular de este gen. El tipo de herencia de esta enfermedad neurodegenerativa es recesiva, lo que significa que para desarrollarse se debe heredar una copia del gen afectado, proveniente de cada padre. Un diagnóstico certero es importante para el tratamiento oportuno del paciente, la historia familiar y la descendencia.



¿Cuáles son las ventajas que ha evidenciado en el uso de los kits ADELLGENE, BDR para el estudio de enfermedades raras en laboratorio?

Respuesta del Dr. Daniel Silgado:
Rápida y eficaz detección de expansiones, mediante un proceso de laboratorio y análisis sencillo, y en poco tiempo.

¿Cuál ha sido su experiencia en uso de los kits ADELLGENE, BDR en el uso frecuente?

Respuesta del Dr. Daniel Silgado:
Muy satisfactoria. El paso a paso es muy sencillo y las herramientas de análisis prácticas, lo que ha permitido entregar resultados confiables de manera oportuna y rápida.