

Análisis
Genéticos por
**Secuenciación
Masiva de ADN
(NGS)**

La secuenciación masiva de **ADN** o secuenciación de nueva generación, **NGS**, se ha convertido en una herramienta fundamental en el diagnóstico genético de enfermedades hereditarias humanas.

Secugen presenta un amplio abanico de análisis genéticos basados en esta tecnología para mejorar el diagnóstico de las enfermedades genéticas.

Secugen ofrece a la comunidad clínica el exoma completo, el exoma clínico y paneles de genes por secuenciación masiva específicos para enfermedades concretas.

Secugen confirma todos los cambios informados por secuenciación Sanger.

VENTAJAS

- **Amplitud:** análisis simultáneo de un grupo amplio de genes relacionados con la patología, con diseños específicos y adaptados a las necesidades del paciente.
- **Rapidez:** tiempo de entrega de resultados menor que con las aproximaciones clásicas de secuenciación Sanger para un mismo número de genes.
- **Eficacia:** mayor probabilidad de encontrar la causa de la enfermedad.
- **Coste:** menor precio en relación al número de genes secuenciados en comparación con la secuenciación Sanger.

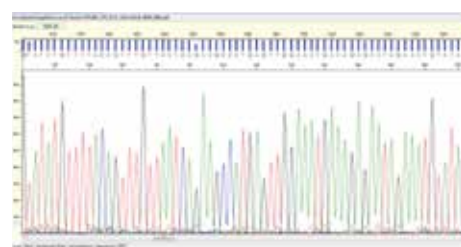
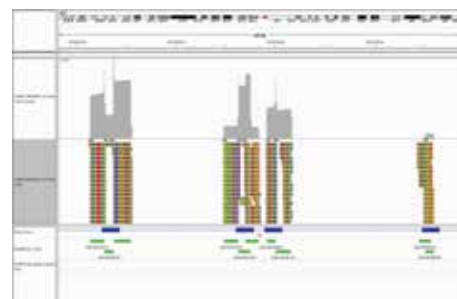


EXOMA CLÍNICO (4813 GENES)	NEUROLOGÍA
NEFROLOGÍA	Charcot Marie Tooth (49 genes)
Nefronofitosis (12 genes)	Discapacidad intelectual (391 genes)
Poliquistosis renal (3 genes)	Distonia diskinesia (14 genes)
Síndrome de Alport (3 genes)	Epilepsia (343 genes)
Síndrome hemolítico urémico atípico (14 genes)	Esclerosis lateral amiotrófica (36 genes)
Síndrome nefrótico de resistencia a esteroides (14 genes)	Leucoencefalopatía (26 genes)
OFTALMOLOGÍA	Migraña (18 genes)
Distrofia de conos y bastones (24 genes)	Neuromuscular (50 genes)
Enfermedad ocular (138 genes)	Neuropatías hereditarias (33 genes)
Glaucoma (25 genes)	Paraparesia espástica (25 genes)
Retinitis pigmentosa (91 genes)	Parkinson-Alzheimer-demencia (37 genes)
Síndrome de Usher (12 genes)	XLID (discapacidad intelectual ligada al x) (107 genes)
METABOLOPATÍAS	ENFERMEDADES MUSCULOESQUELÉTICAS
Diabetes neonatal tipo mody (30 genes)	Displasias esqueléticas (161 genes)
Diabetes y obesidad (56 genes)	Distrofia congénita muscular asociada a distroglicano (13 genes)
Enfermedad lisosomal (106 genes)	Distrofia de cinturas LGMD (18 genes)
Enfermedad peroxisomal (21 genes)	Distrofias musculares (40 genes)
Enfermedades congénitas de glicosilación (38 genes)	Miopatía nemalínica (7 genes)
Déficit de piruvato deshidrogenasa (PDHD) (69 genes)	Síndrome de Marfan y Daat (19 genes)
Mucopolisacaridosis (11 genes)	Tejido conectivo (37 genes)

Servicio de confirmación de mutaciones halladas por Secuenciación Masiva

Independientemente de que realice la secuenciación masiva con nosotros o en otro laboratorio, **Secugen** le ofrece el servicio de confirmación de mutaciones, por **secuenciación Sanger**, en un periodo de siete días laborables. Incluye el diseño de cebadores específicos, amplificación, secuenciación y análisis de la secuencia.

Contacte. Si necesita más información o si la prueba diagnóstica en la que tiene interés no se encuentra en nuestro listado, póngase en contacto con nosotros, estaremos encantados de ayudarle.



Secugen S.L.
 C/ Ramiro de Maeztu 9
 Edificio CIB - CSIC
 28040 Madrid (España)
 Tel: +34 91 804 49 05
 +34 91 804 66 01
 Fax: +34 91 804 72 93
 diagnostico@secugen.es



www.secugen.es