



Estudios moleculares para fibrosis quística

QUÉ ES LA FIBROSIS QUÍSTICA? CUÁL ES SU CAUSA?:

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, caracterizada por disfunción de las glándulas de secreción exocrina. El defecto fundamental se debe a la falla en la secreción celular de cloro.

El gen responsable del defecto se encuentra localizado en el cromosoma 7; el mismo codifica una proteína denominada Reguladora de Conductancia de Transmembrana de Fibrosis Quística (CFTR, por su sigla en inglés): un canal activado por AMP cíclico que conduce el cloro a través de las membranas de las células epiteliales y que regula otros canales.

Resulta esencial confirmar el diagnóstico de FQ en el momento oportuno y con alto grado de adecuación, para evitar pruebas innecesarias, proveer tratamiento adecuado, asesoramiento genético y asegurar el acceso a servicios especializados.

ESTUDIOS GENÉTICOS

El Laboratorio Genia ha desarrollado estudios genéticos, utilizando tecnologías de última generación, para la detección de mutaciones en el gen CFTR. Estos estudios complementan el diagnóstico clínico y pruebas de laboratorio y ayudan al profesional médico a confirmar la enfermedad.

- Determinación de 50 variantes causantes de Fibrosis Quística.

Se determinan 49 mutaciones causantes de la enfermedad y la secuencia de la región del intrón 8 próxima al exón 9 con repetidos TG y un poli-T. El análisis es bioinformático y se emite un informe con presencia o ausencia de mutaciones en cuestión.

- Secuenciación completa del gen CFTR.

Se utiliza Secuenciación de Nueva Generación – NGS-

El análisis es bioinformático y se emite un informe completo con interpretación de mutaciones e información relevante de las bases de datos.

- Estudio para determinar la presencia de grandes deleciones en el gen CFTR causantes de Fibrosis Quística. Se realiza a través de la técnica de MLPA, se acompaña de un informe completo.

- Estudio para detectar la presencia de la mutación que porta un familiar directo en el gen CFTR, causante de Fibrosis Quística.



URUGUAY | Laboratorio Genia
Br. Artigas 922 - Montevideo
Tel.: (+598) 2712 1212
Zonamerica
Ruta 8, Km 17.500
Edificio Biotec
Tel.: (+598) 2518 2044
laboratorio@genia.com.uy
www.laboratoriogenia.com

ARGENTINA | Laboratorio Genia
Juncal 2712, Capital Federal
Buenos Aires, Argentina
Tel.: (+5411) 4822 6333
genia@laboratoriogenia.com

PARAGUAY | REINHART Comercial SRL
Gral. Santos esquina Concordia
Complejo Santos - Of. E4
Tel.: (+595-21) 205495 / 201164
gizella@reinhart.com

BRASIL | Laboratorio Genia
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS
Tel.: (+51) 3268 0086
brites@laboratoriogenia.com
www.laboratoriogenia.com.br