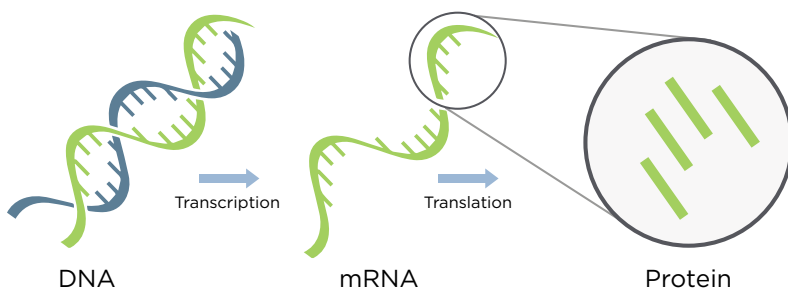


Secuenciación del ARN

La secuenciación por nueva generación ha evolucionado a llegar a ser una herramienta de diagnóstico muy poderosa que ha ayudado a miles a obtener respuestas, aún para los casos clínicos más complicados. En la actualidad, aún con los equipos más novedosos, muchos reportes diagnósticos pueden incluir una o más VUS que llegan a ser de difícil interpretación y determinación de si son potencialmente patogénicas o no están realmente involucradas.

La secuenciación del ARN ayuda a reclasificar una VUS, en las regiones con o sin codificación, como una variante causante de alguna enfermedad. Adicionalmente, el análisis realizado puede detectar la funcionalidad genética y determinar la expresión en un individuo o en tipos de tejido específicos.



35%

de los pacientes con trastornos musculares, mismos que no fueron detectados por NGS únicamente, obtuvieron un diagnóstico mediante secuenciación del ARN.

¿Cómo la Secuenciación de ARN Puede Mejorar los Resultados Diagnósticos?

Detección de Transcripción y Niveles de Expresión Genética

- Detecta el aumento o disminución de los procesos de regulación de la transcripción y los niveles de expresión genética
- Detecta cambios en la abundancia relativa de copias de transcripción con efectos en ciertos tejidos

Detección de Funcionalidad Residual Genética

- Confirma cualquier efecto de mutaciones intrónicas o de código de secuenciación en el proceso de splicing
- Identifica los efectos en la funcionalidad genética debidos a deleciones de exones

Verificación de Efectos de VUS

- Confirma funcionalidad y sobre la VUS reportada su potencial de patogenicidad

1. Cummings BB, et al. Improving genetic diagnosis in Mendelian disease with transcriptome sequencing. 2017. PMID: 28424332

Secuenciación del ARN

Servicios de Secuenciación MNG de ARN

El tiempo de entrega de resultados para las pruebas de secuenciación de ARN es de 2 a 4 semanas.

MNG Transcriptome™

La secuenciación completa del transcriptoma ribosomal (ARN) se puede ordenar como reflejo en cualquier panel por NGS ordenado inicialmente o en conjunto con la prueba MNG Exome™.

Se puede añadir la secuenciación de ARN a cualquiera de los paneles de MNG Laboratories y solo se realizará el análisis de los genes listados en el panel.

Panel Específico de Secuenciación de ARN

Secuenciación de ARN de Gen en Específico

Análisis de hasta 5 genes para investigación subsecuente a un reporte con una VUS identificada en un sitio de splice o región intrónica o que la variante haya sido catalogada de tener un efecto potencial en el splicing. Un análisis de secuenciación previo se puede realizar en cualquier laboratorio.

Importante: Favor de llamar a MNG Laboratories antes de ordenar una prueba de transcriptoma por la relevancia clínica para el paciente, que tipo de tejido es requerido y coordinación logística de enviar una muestra para la extracción de ARN la cual requiere un proceso de colección de muestra diferente.

Tejidos Validados para Secuenciación de ARN



Sangre



Fibroblastos y linaje
celular linfoide



Tejido nervioso,
muscular y cerebral