

Análisis de alta calidad

Capacidad de detección de heteroplasmia

- SNVs: 92.3% sensibilidad con un 5% heteroplasmia
- Indels: >94% sensibilidad con un 5% heteroplasmia
- Grandes deleciones (500bp – 5.000kb): de hasta un 0% (con un 99% sensibilidad)

Cobertura

- Profundidad media de secuenciación: 18.224x
- 100% de las pares de bases cubiertas a 1.000x

El análisis del genoma mitocondrial está incluido en **30 paneles**, con mayor impacto clínico

Cardiología

- Panel de Cardiomiopatía
- Panel Completo de Cardiología
- Panel de Miocardiopatía Dilatada
- Panel de Miocardiopatía Hipertrófica

Otorrinolaringología

- Panel Completo de Hipoacusia
- Panel de Hipoacusia no Sindrómica
- Panel de Hipoacusia Sindrómica

Endocrinología

- Panel de Diabetes tipo MODY
- Panel Completo de Diabetes Monogénica

Enfermedades Metabólicas

- Panel Completo de Enfermedades Metabólicas
- Panel de Miopatías Metabólicas y Rabdomiólisis

Enfermedades Mitocondriales

- Análisis del Genoma Mitocondrial
- Panel de Síndrome de Depleción del ADNmt

Nefrología

- Panel de Síndrome Nefrótico

Neurología

- Panel de Ataxia
- Panel de Trastornos del Espectro Autista
- Panel Completo de Epilepsia
- Panel Completo de Distrofia Muscular/Miopatía
- Panel de Demencia
- Panel de Distrofia
- Panel de Encefalopatía Epiléptica
- Panel de Leucodistrofia y Leucoencefalopatía
- Panel de Epilepsia Metabólica
- Panel de Migraña
- Panel de Enfermedad de Parkinson

Oftalmología

- Panel de Cataratas
- Panel de Neuro-oftalmología
- Panel de Atrofia Óptica
- Panel de Distrofias de Retina
- Panel de Retinosis Pigmentaria

Neumología

- Panel Completo de Neumología

Cómo realizar un pedido

Realice su pedido en línea de forma segura a través de nuestro portal de pedidos,

Nucleus: nucleus.blueprintgenetics.com

Más información: <https://blueprintgenetics.com/how-to-order>

Saber más: blueprintgenetics.com/tests/mitochondrial-disorders

Contacto: <https://blueprintgenetics.com/contact>

Blueprint Genetics



Estamos continuamente desarrollando nuestros servicios y ofertas. Es posible que modifiquemos las descripciones de servicio en alguna ocasión, publicando nuevas versiones en nuestro sitio web. Para obtener información actualizada, visite blueprintgenetics.com