

Lorgen

to patología

3º B

Nº de Registro Sanitario 26197

| | | | |
|---------------|---------------------------------|----------------------|------------|
| Paciente: | ETHAN GABRIEL AVILA VALDEBENITO | Código Lorgen: | 18D1216 |
| Edad: | 7 meses 27 días | Sexo: | Hombre |
| Médico: | Dra. ESPERANZA JIMENEZ NOGUERA | Nº historia origen: | |
| C.Extracción: | HOSPITAL TORRECARDENAS | Nº registro origen:: | |
| Tipo muestra: | | Fecha de registro: | 29/06/2018 |
| | | Fecha de informe: | 17/07/2018 |
| | | Fecha extracción: | 28/06/2018 |

INFORME DE ANALISIS GENETICO

DESCRIPCION DEL ESTUDIO:

Diagnostico genético para Enfermedad Intersticial Pulmonar, detección de mutaciones puntuales patológicas mediante análisis por ultrasecuenciación de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes de los genes: SFTPB, SFTPC ABCA3, ITGA3, MARS2, CSF2RA, CSF2RB, NKX2-1 y FOXF1.

INTRODUCCION:

El Objetivo del presente estudio ha sido realizar la detección de mutaciones puntuales patológicas, en todos aquellos genes relacionados con Enfermedad Pulmonar Intersticial, para ello se han estudiado los genes prioritarios para Enfermedad Pulmonar Intersticial (genes que incluyen >70% de las mutaciones previamente asociadas con el desarrollo de la enfermedad y/o está recomendado su estudio en las guías), genes secundarios (otros genes relacionados con estas patologías) y genes candidatos (sin evidencia pero potencialmente relacionado con el fenotipo). Los genes descritos/relacionados con esta patología presentan diferentes formas de herencia (autosómica dominante, recesiva o ligadas al cromosoma X).