

Heritas prueba la factibilidad de su producto FOCUS, exoma clínico, como primera línea diagnóstica en una publicación en Human Genome Variation de Nature publishing

En el trabajo hemos analizado dos casos de pacientes con síndrome de Mowat-Wilson caracterizados por discapacidad intelectual severa, ausencia de lenguaje, microcefalia, con un desarrollo progresivo post-natal. Estos casos son normalmente confundidos en etapas muy tempranas del desarrollo post-natal con síndromes del tipo Angelman, pero luego se terminan diferenciando en adolescentes y adultos.

Usando Heritas FOCUS, ensayo de secuenciación de Exomas, pudimos diagnosticar inequívocamente a ambos pacientes con Síndrome de Mowat-Wilson que habían sido diagnosticados con síndromes tipo Angelman al nacer.

Mas interesante aun, con FOCUS pudimos detectar tanto Indels en un paciente como CNVs en el otro paciente. Típicamente las variaciones CNVs son diagnosticadas usando la tecnología de CGH Array como primera linea. Solo en caso de ensayo negativo se utiliza la técnica de secuenciación de exomas para detectar SNVs e Indels (Figura 1 A).

Como resultado del trabajo, proponemos que **FOCUS puede resultar costo-efectivo** como primera linea diagnóstica en casos similares a los publicados, **disminuyendo costos y tiempos de retorno de resultados.** (Figura 1 B)

FOCUS cuenta con validación de calidad internacional de la CAP (College of American Pathologists).

