



Ana Latorre Pellicer, Investigadora personal, Centro de Investigación Biomédica de Aragón.

Diagnóstico genético del síndrome de Cornelia de Lange

El desarrollo de las técnicas de secuenciación masiva o de nueva generación (next generation sequencing [NGS]) han supuesto un punto de inflexión en el diagnóstico genético del Síndrome de Cornelia de Lange (SCdL), permitiendo llegar al diagnóstico final de un número creciente de pacientes.

Existen diferentes aproximaciones técnicas para abordar el diagnóstico genético del síndrome, que van desde la secuenciación de todo el exoma al análisis de solo unos pocos genes.

Además del número de genes a analizar, en las técnicas de secuenciación masiva se deben tener en cuenta diferentes parámetros técnicos, como son la cobertura y profundidad de lectura. Estos parámetros están estrechamente relacionados con la sensibilidad y especificidad de la técnica, y cobran una especial relevancia en el caso del SCdL donde la presencia de mosaicismos genéticos es especialmente elevada.

Debido a la complejidad clínica y genética que presenta el SCdL, en nuestro laboratorio hemos desarrollado un panel de genes específico para el diagnóstico e investigación de este síndrome. Este panel incluye un total de 35 genes relacionados con la enfermedad, entre los que se encuentran los 8 genes causales descritos hasta la fecha: *NIPBL*, *SMC1A*, *SMC3*, *HDAC8*, *RAD21*, *BRD4*, *ANKRD11* y *MAU2*.