

PRUEBA GENÉTICA PARA ESCOLIOSIS IDIOPÁTICA DEL ADOLESCENTE



CONTACTO

Parc Científic Universitat de València
C/ Catedrático José Beltrán nº 2
46980 Paterna (Valencia)
España

+34 960 420 157

info@epidisease.com

Esta prueba de diagnóstico in vitro ha sido diseñada y desarrollada por EpiDisease S.L. en el marco de una institución sanitaria, cumpliendo con las disposiciones del Reglamento IVDR. Ofrece una solución segura y precisa para la detección del riesgo genético de escoliosis idiopática, respondiendo a una necesidad clínica que no cubren las opciones comerciales actualmente disponibles.



Cerca de 20 millones de jóvenes (3% de la población) padecen de Escoliosis Idiopática del Adolescente (EIA), siendo la mayoría de los casos en mujeres.



La **EIA** es una deformidad tridimensional de la columna vertebral cuya causa no está completamente identificada. Se reconoce que en su desarrollo intervienen factores **genéticos**, de crecimiento, neuromusculares, metabólicos, hormonales y ambientales.



En 90% de los casos, no suele llegar a presentar alteraciones muy severas, aunque la distorsión de la imagen corporal suele ser difícil de gestionar psicológicamente por los adolescentes.



En **10% de los pacientes puede progresar a deformaciones de la columna mayores, donde** la función respiratoria y la calidad de vida se pueden deteriorar significativamente, necesiéndose de tratamientos basados en ejercicios, aparatos ortopédicos (corsés), o la cirugía.



El **diagnóstico y seguimiento** de progresión de la EIA se basan principalmente en la realización de **radiografías** durante la evolución del paciente, aunque éstas carecen de capacidad pronóstica.

Además, la radiación usada para tomar las **múltiples y frecuentes radiografías** necesarias durante la vida de una paciente EIA, **pueden traer como consecuencias otros problemas de salud.**



ScoliGEN es una prueba genética mínimamente invasiva que, a partir de una muestra de saliva, identifica el genotipo para un conjunto de variaciones de un único nucleótido (SNP, por sus siglas en inglés), en la secuencia del ADN.

EpiDisease ha identificado 20 SNPs que son biomarcadores de susceptibilidad a la aparición y progresión de la EIA [1], así como de la capacidad de respuesta al tratamiento ortésico.

El análisis conjunto de los genotipos obtenidos mediante qPCR en la prueba ScoliGEN permite obtener un valor de riesgo para la EIA a través de un análisis bioinformático.

Los resultados de **ScoliGEN** no cambian con el tiempo. Por lo tanto, la prueba puede realizarse en cualquier momento de la vida del paciente sin variar el resultado y, no implica ningún efecto adverso para la salud.

Este resultado es una puntuación de riesgo genético (PRG) que se expresa en porcentaje y permite obtener los siguientes resultados:



El porcentaje de riesgo por sí mismo no implica el desarrollo de la deformidad.

La interpretación del resultado y las decisiones sobre las acciones clínicas apropiadas deben ser realizadas por el médico prescriptor, considerando otras variables clínicas.

Los resultados obtenidos con **ScoliGEN** junto con la evaluación del facultativo especialista, proporcionan una información más completa para abordar la aparición o predisposición de la EIA de una forma personalizada y eficiente.

Su médico especialista y prescriptor de la prueba **ScoliGEN** puede contestar cualquier consulta adicional que puede tener.