

Il WES ha una maggiore probabilità diagnostica rispetto ai pannelli specifici per malattia nei bambini sospetti per disordini monogenici

Un recente lavoro pubblicato su EJHG (<https://www.nature.com/articles/s41431-018-0099-1>) ha comparato l'uso del WES singolo con quello di pannelli commerciali di geni correlati a malattie. La comparazione ha coinvolto 145 pazienti in età pediatrica. E' stato chiesto ai Clinici che avevano in carico i pazienti di proporre pannelli commerciali di geni in alternativa al WES e di nominare una lista di geni candidati sulla base del fenotipo. Nei pazienti diagnosticati con il WES sono state identificate tre possibili opzioni commerciali per ogni pannello proposto e valutate per la ipotetica probabilità diagnostica, assumendo il 100% di sensibilità e specificità analitica. Il prezzo del WES nei pazienti diagnosticati con il WES è stato paragonato con quello del pannello meno costoso. Nei pazienti non diagnosticati con il WES si è valutata la copertura esonica della lista di geni scelti sulla base del fenotipo. Le diagnosi con il WES sono state fatte nel 42% dei casi in geni non inclusi in almeno un terzo dei pannelli commerciali. Nel caso in cui fosse stato selezionato un pannello il 23% dei pazienti diagnosticati con il WES non sarebbe stato diagnosticato. Nel 26% dei casi il pannello meno costoso sarebbe costato di più del WES. La valutazione della copertura del WES a livello di 20x ha dimostrato che la probabilità di perdere una variante clinicamente rilevante in un gene candidato era al massimo dell'8%. Gli autori concludono affermando che la maggiore copertura del WES lo rende un'alternativa superiore al pannello di geni ad un costo simile nei bambini con sospetto fenotipo monogenico.