

Panel Fertility GD

¿Qué es?

El Panel FERTILITY-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar causas monogénicas de infertilidad y subfertilidad tanto femenina como masculina. Incluye genes implicados en alteraciones de la espermatogénesis, disfunción ovárica, fallo ovárico prematuro, alteraciones de la ovulación, defectos en la implantación y desarrollo embrionario temprano, así como en trastornos del eje hipotálamo-hipófisis-gónada y de la función hormonal relacionados con la fertilidad.

Objetivo

Detectar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas que expliquen infertilidad, subfertilidad, fallos de implantación recurrentes, abortos de repetición de posible causa genética y alteraciones de la función gonadal (masculina o femenina).

Apoyar al diagnóstico etiológico de cuadros de infertilidad de causa desconocida, orientar el pronóstico reproductivo y la toma de decisiones en técnicas de reproducción asistida.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



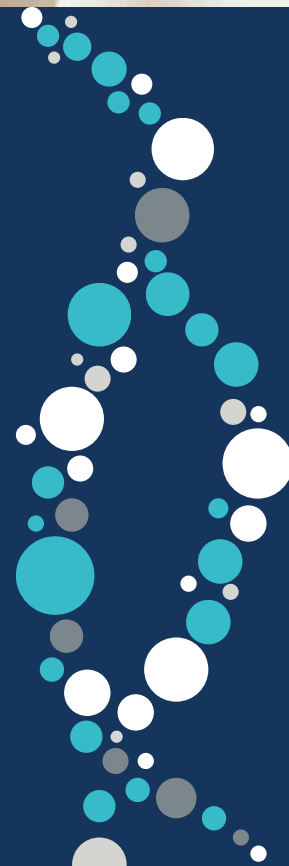
¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Infertilidad masculina:

- Azoospermia u oligozoospermia severa sin causa clara (tras descartar causas obstructivas y factores adquiridos).
- Teratozoospermia o astenozoospermia graves, especialmente cuando se sospecha alteración estructural o funcional de los espermatozoides (defectos de flagelo, acrosoma, pieza intermedia, etc.).
- Antecedentes de fracaso repetido de fecundación in vitro o ICSI pese a espermia aparentemente adecuado.
- Sospecha de hipogonadismo hipogonadotrófico congénito u otros defectos del eje hipotálamo-hipófisis-testículo.

Infertilidad femenina:

- Insuficiencia ovárica primaria/fallo ovárico prematuro (menopausia precoz, amenorrea secundaria de inicio temprano).
- Trastornos ovulatorios de origen no filiado tras estudio endocrinológico básico.
- Sospecha de alteraciones genéticas en la foliculogénesis, maduración ovocitaria o calidad ovocitaria.
- Disgenesias o malformaciones Mülllerianas asociadas a sospecha de causa sindrómica/genética.



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en regulación de la función reproductiva (masculina y femenina) y en el eje endocrino relacionado. Permite personalizar el consejo reproductivo, las estrategias de reproducción asistida y, en ciertos casos, orientar decisiones respecto a preservación de la fertilidad.

Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.

Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo

La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.

No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.

Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.

VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Genes

ACE; ACTL9; ADAD2; ADAM3A; ADGRG2; AIP; AIRE; AMH; AMHR2; ANOS1; APLF; AR; ARMC2; AURKC; BMP15; BMP4; BTG4; BTK; C14orf39; CAPN10; CASR; CATIP; CATSPER1; CCDC39; CDC14A; CDC73; CDH23; CEP112; CEP78; CFAP251; CFAP43; CFAP44; CFAP45; CFAP47; CFAP52; CFAP58; CFAP61; CFAP65; CFAP69; CFAP70; CFAP91; CFTR; CHD7; CLPP; CPE; CTH; CYB5R4; CYP19A1; DDX3Y; DIO1; DMC1; DMRT1; DMXL2; DNAH1; DNAH10; DNAH17; DNAH2; DNAH6; DNAH8; DNHD1; DPY19L2; DRC1; DUOX2; DUOX2; DUSP6; DZIP1; ERCC4; ESR1; F2; FANCA; FANCM; FBXO43; FEZF1; FGF17; FGF8; FGFR1; FIGLA; FKBP6; FLRT3; FMR1; FOLR1; FOXE1; FOXL2; FSHB; FSHR; FSIP2; GATA3; GCM2; GCNA; GDF9; GGN; GGPS1; GH1; GHR; GHRHR; GLA; GLIS3; GNA11; GNAS; GNRH1; GNRHR; GPR101; HAPB2; HAMP; HARS2; HESX1; HFE; HFM1; HS6ST1; HSD17B4; HSD3B2; HSF2BP; HYDIN; IFT74; IGSF1; IGSF10; IL17RD; INSL3; IRS4; IYD; KASH5; KCTD19; KHDC3L; KISS1; KISS1R; KLB; KLHL10; LARS2; LAS1L; LHB; LHCGR; LHX3; LHX4; LIF; M1AP; MCM8; MCM9; MCMDC2; MEI1; MEIOB; MLH3; MNS1; MOS; MSH4; MSH5; MTHFR; NANOS1; NDNF; NHEJ1; NKX2-1; NKX2-5; NLRP2; NLRP5; NLRP7; NOBOX; NR0B1; NR5A1; NSMF; NXF2; OTX2; PADI6; PAI1; PANX1; PATL2; PAX8; PDHA2; PIWIL1; PLCZ1; PMFBP1; PNLDC1; PNPLA6; POLG; POLR3A; POLR3B; POU1F1; PPP2R3C; PROK2; PROKR2; PROP1; PRORP; PSMC3IP; PTH; QRICH2; RAD21L1; RBMY1F; RNLS; RNPC3; RPL23A; RPL4; RPS27A; RPS3; RPS8; RSPH3; SECISBP2; SEMA3A; SEMA7A; SEPTIN12; SHOC1; SIRPB1; SLC16A2; SLC26A4; SLC26A8; SLC40A1; SLC5A5; SOHLH1; SOX10; SOX2; SOX3; SPEF2; SPIDR; SPO11; SPRY4; STAG3; STRA8; SUN5; SYCE1; SYCP2; SYCP3; TAC3; TACR3; TBCE; TBL1X; TCF12; TCN2; TDRD9; TERB1; TERB2; TEX11; TEX14; TEX15; TFR2; TG; THRA; THRB; TLE6; TOMM7; TPO; TRHR; TRIP13; TSGA10; TSHB; TSHR; TTC21A; TTC29; TTF1; TUBB8; TWNK; UBR1; USP26; USP8; USP9Y; VDR; WDR11; WDR19; WEE2; XRCC2; ZFAND6; ZMYND15; ZP1; ZP2; ZP3; ZSWIM7.

Acreditaciones

