

Panel HEMATO-GD® NGS

¿Qué es?

El Panel HEMATO-GD® es un estudio genético por secuenciación diseñado para identificar causas monogénicas de enfermedades hematológicas congénitas y predisposición hereditaria a anemias, trombocitopenias, neutropenias, síndromes de inestabilidad genómica/ fallo medular y trastornos de la eritropoyesis y hemoglobina

Objetivo

Detectar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas que expliquen anemias congénitas, citopenias, trombocitopenias/neutropenias, síndromes de fallo medular, predisposición a neoplasias hematológicas y enfermedades de origen genético con afectación hematológica.

Apoyar al diagnóstico, el pronóstico, vigilancia personalizada y a la selección de terapias cuando exista evidencia científica.

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)

Anemias hemolíticas congénitas: glóbulos rojos frágiles desde el nacimiento (esferocitosis, eliptocitosis, estomatocitosis), ictericia neonatal repetida o crisis hemolíticas gatilladas por infecciones o medicamentos (déficit de G6PD).

Anemias por problemas de producción:

- Sideroblástica microcítica: anemia “pequeña” y persistente, a veces familiar.
- Megaloblástica: anemia “grande” por problemas para absorber o transportar vitamina B12/folato.

Diseritropoyesis congénita: alteración de la maduración de los glóbulos rojos con glóbulos más grandes (macrocitosis), bilirrubina alta y riesgo de sobrecarga de hierro (ferritina elevada/hemocromatosis secundaria).

Citopenias crónicas de causa no clara:

- Neutropenia (defensas bajas) o trombocitopenia (plaquetas bajas) con infecciones recurrentes o cuadros tipo HLH.

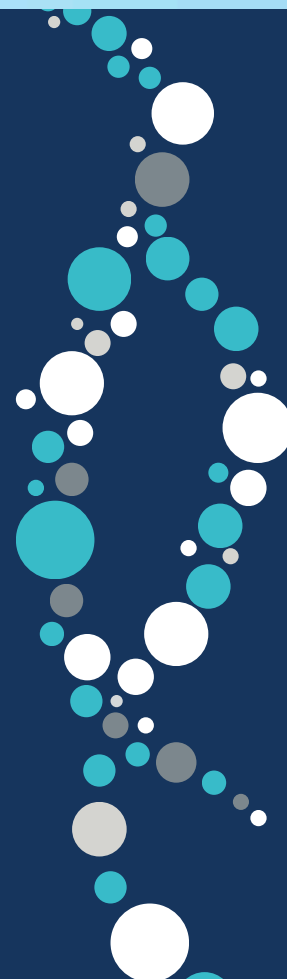
Fallo de médula ósea:

- Aplasia/pancitopenia, signos de telomeropatía (disqueratosis congénita) y/o familiares con síndromes mielodisplásicos o leucemia aguda de inicio temprano.

Síndromes sindrómicos con rasgos hematológicos:

- Sangrados fáciles, albinismo oculocutáneo o piel clara en parches, infecciones repetidas y alteraciones en la sangre (p. ej., Hermansky-Pudlak u otros).

Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Evalúa de forma simultánea un amplio número de genes involucrados en distrofias retinianas, maculopatías, anomalías del segmento anterior/posterior, albinismo y síndromes ciliopáticos, incrementando el rendimiento diagnóstico. Permite orientar el seguimiento especializado (nefrológico, neurológico, endocrinológico u otros) según el gen afectado. 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 variable entre genes y para CNVs 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.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.

Tubo: EDTA (tapa lila).

Volumen: 5 mL en adultos.

Ayuno: no requerido.

Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

ABCA3, ABCA4, ABCB6, ABHD12, ABCD5, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRA3, ADGRV1, ADIPOR1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AHI1, AHR, AIPL1, ALDH18A1, ALMS1, AP3B1, AP3D1, APTX, ARHGEF18, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSG, ASB10, ASRGL1, ATF6, ATOH7, AUH, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, LRMDA, C12ORF65, C1QTNF5, C8ORF37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANT1, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CCT2, CD151, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP19, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, C21ORF2, CFI, CHD7, CHM, CHMP4B, CHST6, CIB2, CISD2, CLCC1, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CLUAP1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNMNA4, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, COL8A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, C5ORF42, CRB1, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPP1, CTC1, CTDP1, CTNNA1, CTNNA1, CTNNA1, CTNNA1, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, CYP51A1, DGUOK, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNMI1L, DRAM2, DTHD1, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EFEMP1, ELOVL4, EMC1, ENPP1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXO5, EXOSC2, EYA1, EYS, FAM126A, FAM161A, FBN3, FLVCR1, FOXC1, FOXE3, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMD7, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALT, GBA, GCNT2, GDF3, GDF6, GFER, GJA1, GJA3, GJA8, GLI2, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPTG, GPR143, GPR179, GRIP1, GRM6, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMCN1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA2, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT74, IFT80, IFT81, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, JAG1, JAM3, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIAA1549, KIF11, KIF7, KIT, KIZ, KLHL7, LCA5, LEMD2, LEP, LEPR, LIM2, LMX1B, LONP1, LOXL1, LOXL3, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MAPKAPK3, MC1R, MERTK, MFN2, MFRP, MFSDB, MIP, MIR184, MITF, MKKS, MKS1, MLPH, MPDZ, MTPP, MYH9, MYO5A, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NEK2, NEUROD1, NF2, NHS, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR0B2, NR2E3, NR2F1, NRL, NTF4, NYX, OAT, OCA2, OCLR, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPN1MW, OPN1SW, OPTN, OSTM1, OTX2, P3H2, PAX2, PAX3, PAX6, C2ORF71, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHF6, PHYH, PIK3R1, PIK3R5, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PLK4, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMC, POMGNT1, PPARG, PPT1, PQBP1, PRCD, PRDM13, PRKCG, PROM1, PROPI, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB27A, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RCBT1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, RECQL4, REEP6, RGR, RGS6, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, RNLS, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, Rraga, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD11, SBF2, SC5D, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SERAC1, SETX, SH3PXD2B, SHH, SIL1, SIPA1L3, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A1, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC33A1, SLC38A8, SLC45A2, SLC4A4, SLC7A14, SLC9A6, SMCHD1, SMOCA1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SOX3, SPATA7, SPG7, SPP2, STRA6, TAX1BP3, TBC1D20, TBK1, TCIIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEAD1, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM8A, TIMP3, TK2, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TRAPPC3, TREX1, TRIM32, TRPM1, TRNT1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTPA, TTL5, TUB, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYR1P, UNC119, UNC45B, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VIM, VPS13B, VSX2, WDCP, WDR19, WDR36, WDR87, WFS1, WHRN, WRN, XYLT2, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513.

Acreditaciones

