

Panel NBS

¿Qué es?

El Panel NBS es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado como soporte ampliado al cribado neonatal, para identificar causas monogénicas de errores innatos del metabolismo, inmunodeficiencias primarias, enfermedades lisosomales y peroxisomales, trastornos congénitos de la glicosilación y otras enfermedades genéticas graves de inicio temprano, potencialmente tratables si se diagnostican de forma precoz.

Objetivo

Detectar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas que expliquen resultados anómalos en cribado neonatal (o en estudios dirigidos) compatibles con:

- Errores innatos del metabolismo (aminoácidos, ácidos orgánicos, ácidos grasos, ciclo de la urea, cuerpos cetónicos, etc.),
- Enfermedades lisosomales y peroxisomales,
- Trastornos congénitos de la glicosilación,
- Hiper/hipercolesterolemias y otras dislipemias monogénicas de inicio precoz,
- Inmunodeficiencias primarias y síndromes de fallo medular/telómeros que puedan manifestarse en la infancia.
- 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)

- Recién nacidos con cribado neonatal alterado (tamiz metabólico/neonatal positivo o dudoso) que orienta a error innato del metabolismo, enfermedad lisosomal/peroxisomal, inmunodeficiencia o patología congénita grave.
- Lactantes y niños con síntomas compatibles con errores innatos del metabolismo (crisis metabólicas, hipoglucemia, acidosis, hiperamonemia, miopatía, cardiomiopatía, afectación neurológica precocidad) sin diagnóstico claro.
- Pacientes pediátricos con sospecha de enfermedad lisosomal, peroxisomal, trastorno congénito de la glicosilación o enfermedad de depósito.
- Niños con inmunodeficiencia primaria sospechada (infecciones graves o recurrentes, inflamación autoinflamatoria, linfopenia, fallo de medro) o alteraciones hematológicas sugestivas.
- Familias con historia de hermanos fallecidos o gravemente enfermos en el periodo neonatal/infantil de causa desconocida, compatible con trastorno metabólico o inmunológico hereditario.
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



