

Panel para Anemia hemolítica hereditaria

¿Qué es?

El Panel AHH-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales que causan anemias hemolíticas hereditarias. Estas enfermedades se caracterizan por la destrucción prematura de los eritrocitos (glóbulos rojos) y pueden involucrar defectos en las membranas eritrocitarias, enzimas del metabolismo energético o moléculas implicadas en la homeostasis del glóbulo rojo.

El panel analiza genes relevantes para esferocitosis, eliptocitosis, estomatocitosis, déficit enzimáticos (como G6PD o PKLR) y defectos congénitos del metabolismo eritrocitario, permitiendo la detección precisa de las causas monogénicas de hemólisis no autoinmune.

Objetivo

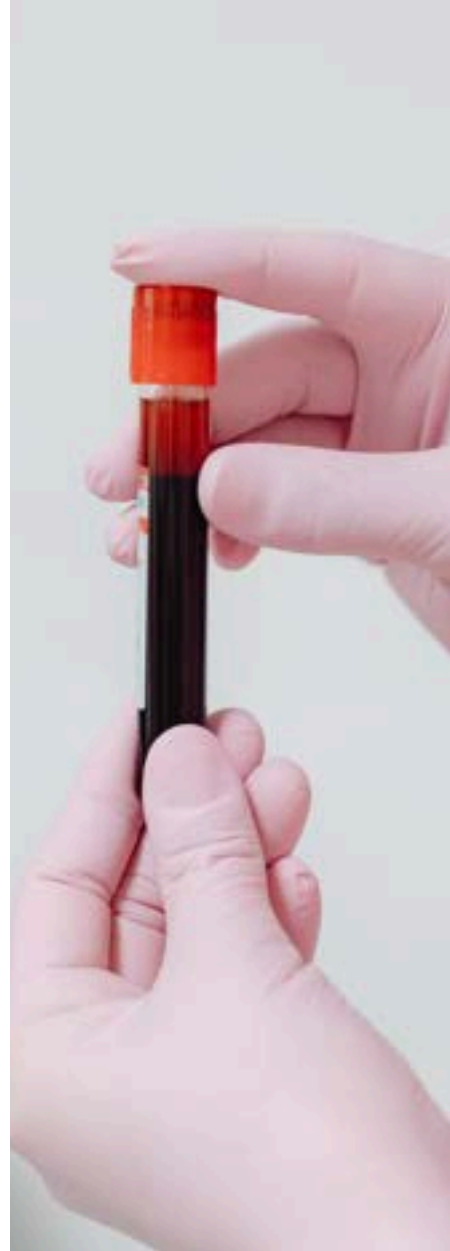
Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas que expliquen anemias hemolíticas congénitas.

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)

Pacientes con sospecha clínica o analítica de anemia hemolítica congénita, especialmente en los siguientes contextos:

- Anemia hemolítica no autoinmune con reticulocitosis persistente, hiperbilirrubinemia, haptoglobina disminuida o esplenomegalia.
- Ictericia neonatal recurrente o prolongada, crisis hemolíticas desencadenadas por infecciones, fiebre o fármacos (particularmente en varones con déficit de G6PD).
- Sospecha de esferocitosis, eliptocitosis o estomatocitosis hereditaria, con alteraciones morfológicas eritrocitarias y posible historia familiar.
- Defectos metabólicos eritrocitarios (deficiencia de piruvato quinasa, hexoquinasa, GPI, PFKM, ALDOA, entre otros).
- Elevación de enzimas hemolíticas o crisis hemolíticas intermitentes sin causa inmunológica demostrable.
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Cobertura de los genes más relevantes con impacto clínico demostrado en enfermedades con manifestaciones hematológicas y asociados. Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.

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 sensibilidad puede variar en regiones con pseudogenes o homología elevada (p. ej., G6PD).

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

ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, BPGM, C15ORF41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, FAS, FASLG, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GSR, GSS, HK1, HMOX1, LPIN2, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TPI1

Accreditaciones



gdt-bio.mx