

Panel para Anemia megaloblástica y sideroblástica hereditaria

¿Qué es?

El Panel para Anemia megaloblástica y sideroblástica hereditaria es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para identificar causas monogénicas de anemias megaloblásticas y sideroblásticas hereditarias.

Estas patologías se caracterizan por trastornos en la maduración de los eritrocitos o en la síntesis del grupo hemo, que producen anemias microcíticas o macrocíticas persistentes, frecuentemente resistentes al tratamiento convencional con hierro o vitaminas.

El panel integra genes involucrados en el metabolismo de folato y cobalamina (vitamina B12), en la síntesis del hemo y metabolismo mitocondrial (genes codificados en DNA nuclear), permitiendo detectar defectos congénitos responsables de la alteración eritropoyética.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas asociadas con anemias megaloblásticas o sideroblásticas de origen hereditario.

Facilitar un diagnóstico molecular preciso en pacientes con anemias refractarias o de inicio temprano, apoyando la diferenciación frente a causas adquiridas.

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.

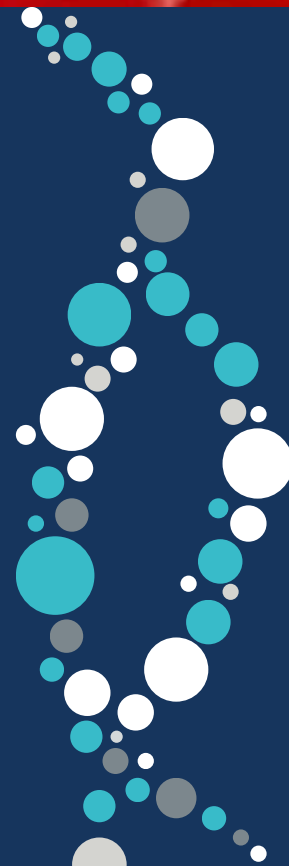
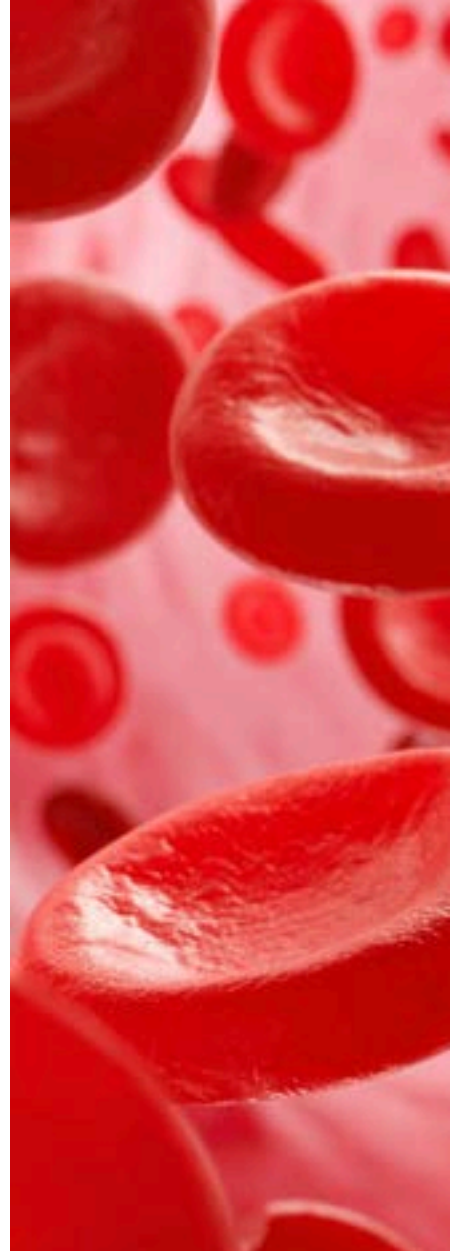
Metodología

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

¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha o diagnóstico de anemia megaloblástica o sideroblástica de probable origen genético, especialmente en:

- Anemias microcíticas refractarias al hierro, con médula ósea que muestra sideroblastos en anillo u otros signos de diseritropoyesis.
- Anemias macrocíticas persistentes por alteraciones en el metabolismo de vitamina B12 o folato, con niveles séricos normales o anómalos sin causa nutricional o adquirida.
- Casos con hiperbilirrubinemia leve, ferritina elevada o sobrecarga férrica secundaria.
- Inicio congénito o infantil de anemia no explicada por otras causas hematológicas.
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Cobertura de genes con impacto diagnóstico, pronóstico y terapéutico en anemias megaloblásticas y sideroblásticas.
Permite diferenciar entre alteraciones nutricionales, congénitas o metabólicas.
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 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

ABC7, ALAS2, AMN, CBLIF, CBS, CUBN, DHFR, FTCD, GLRX5, HPRT1, HSPA9, LARS2, LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MTHFD1, MTR, MTRR, PHGDH, PNLIP, PRDX1, PUS1, SLC19A1, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A38, SLC46A1, TCN2, TRNT1, UMPS, YARS2.

Acreditaciones



gdt-bio.mx