

## Panel para Trastornos de la coagulación y trombofilias

### ¿Qué es?

El Panel COAG-GD® es un estudio genético realizado por secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para identificar variantes germinales asociadas a trastornos hereditarios de la coagulación, trombocitopatías congénitas y trombofilias.

Evalúa genes implicados en la hemostasia primaria, secundaria y fibrinólisis, así como aquellos relacionados con síndromes de sangrado o trombosis de origen genético, abarcando tanto defectos plaquetarios, déficits de factores de coagulación, como entidades con predisposición trombótica familiar.

### Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas responsables de trastornos hemorrágicos o trombóticos hereditarios.

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.

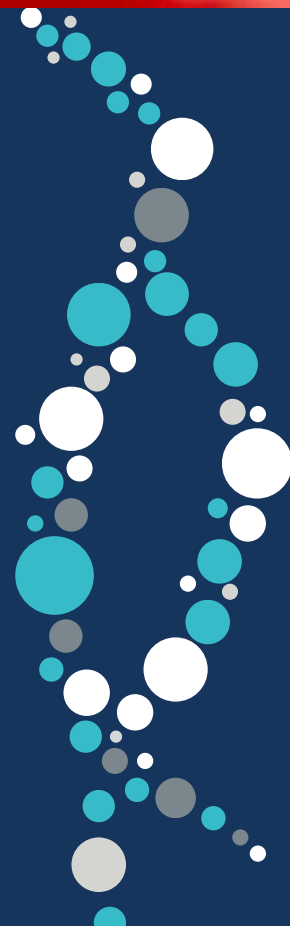
### Metodología

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

## ¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha clínica de trastorno hereditario de la coagulación, trombocitopatía congénita o trombofilia, en contextos como:

- Sangrado excesivo o prolongado (epistaxis, menorragia, hematomas recurrentes o sangrado postquirúrgico) sin causa adquirida demostrable.
- Déficit hereditario de factores de coagulación (FV, FVII, FVIII, FIX, FX, FXI, FXIII, fibrinógeno).
- Síndromes de plaquetas grandes, disfuncionales o con número reducido (p. ej. Bernard-Soulier, Glanzmann, MYH9, ANKRD26).
- Trombosis venosa o arterial en edad temprana, especialmente en sitios inusuales (cerebral, esplácnica, retinal).
- Historia familiar de eventos trombóticos o abortos recurrentes sin causa adquirida coexistente.
- Evaluación genética previa al embarazo o tratamientos hormonales, en personas con antecedentes personales o familiares de trombosis.
- Sospecha de subyacente síndrome sindrómico con alteraciones hematológicas o vasculares congénitas (p. ej., HHT, Hermansky-Pudlak).
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



## Ventajas

Cobertura integral de genes con evidencia clínica sólida en hemofilia, deficiencias combinadas, plaquetopatías congénitas y trombofilias hereditarias.

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

ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ADAMTS2, ANKRD26, ANO6, AP3B1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S6, C1R, CCM2, CD19, CD36, CD40LG, CD81, CDC42, CHST14, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COLGALT1, CTC1, CYCS, DIAPH1, DNAJC21, DTNBP1, EFEMP2, EFL1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FANCA, FCGR2C, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GF1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GUCY1A1, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, IGFBP7, IL2RG, ITGA2B, ITGB3, JAK2, JAM3, KDSR, KRIT1, LMAN1, LTA, LYST, LYZ, MCFD2, MECOM, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PDCD10, PLA2G4A, PLAT, PLAY, PROC, PROS1, PTPN11, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLC35A1, SLC7A7, SLFN14, SMAD4, SRC, SRP54, STIM1, STN1, TBXA2R, THBD, THPO, TNF, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS, WIPF1.

## Accreditaciones

