

Panel para falla de médula ósea

¿Qué es?

El Panel falla de médula ósea es un estudio genético mediante secuenciación de nueva generación (NGS) orientado a identificar causas monogénicas de falla medular congénita o predisposición hereditaria a citopenias persistentes y síndromes de inestabilidad genómica. Evalúa genes implicados en el mantenimiento telomérico, reparación del ADN, hematopoyesis y función ribosomal, cubriendo entidades como anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, anemia de Diamond-Blackfan, síndrome de Shwachman-Diamond, neutropenias congénitas y linfoproliferaciones primarias.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas o probablemente patogénicas que expliquen cuadros de falla medular, pancitopenia o citopenias hereditarias.

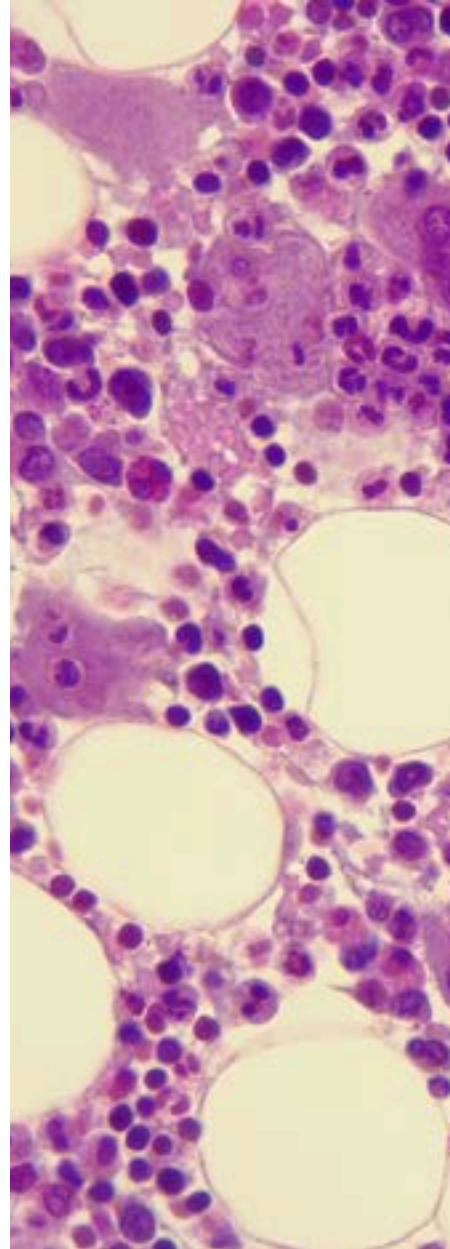
Facilitar un diagnóstico molecular preciso en pacientes con anemias refractarias o de inicio temprano, apoyando la diferenciación frente a causas adquiridas.

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

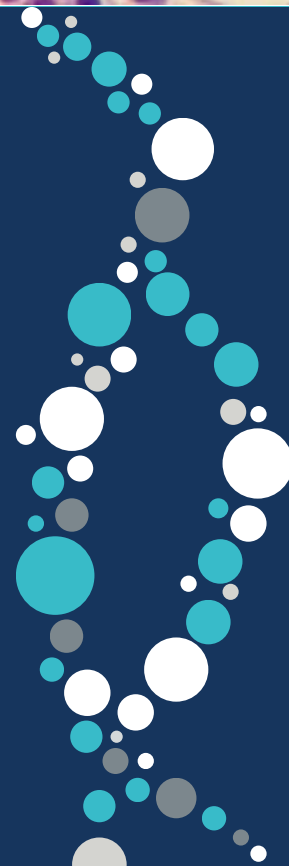
Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha clínica o laboratorial de falla medular o citopenias de origen hereditario, incluyendo:

- Pancitopenia o aplasia medular sin causa adquirida demostrable.
- Citopenias crónicas inexplicadas (anemia, neutropenia, trombocitopenia o combinaciones).
- Síndromes de inestabilidad genómica: anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, síndrome de Nijmegen y telomeropatías congénitas.
- Síndromes de ribosomopatía, como anemias de Diamond-Blackfan o síndrome de Shwachman-Diamond.
- Neutropenias graves congénitas o formas con predisposición a síndrome mielodisplásico o leucemia aguda.
- Pacientes con antecedentes familiares de citopenias, leucemia temprana o rasgos sindrómicos sistémicos (alteraciones cutáneas, esqueléticas, hepáticas o pulmonares).
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Integración de genes con correlación genotipo-fenotipo demostrada en síndromes de falla medular y predisposición hematológica.
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, ACD, AK2, AP3B1, ATM, ATR, ATRX, BLM, BLOC1S3, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP10, CBL, CDAN1, CDIN1, CENPJ, CEP152, CLCN7, CLPB, CTC1, CXCR4, DKC1, DTNBP1, ELANE, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, G6PC3, GATA1, GATA2, HBA1, HBA2, HBB, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HPSA9, ITK, JAGN1, KLF1, KRAS, LIG4, LYST, MLH1, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NHP2, NOP10, NRAS, PALB2, PARN, PKLR, PMS2, PRF1, PTPN11, RAD51C, RBBP8, RBM8A, RIT1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SBDS, SH2D1A, SLX4, SRP72, STIM1, STX11, STXBP2, TCN2, TERC, TERT, TINF2, TP53, UBE2T, UNC13D, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53, XIAP, XRCC2.

Acreditaciones

