

Panel portadores focus

¿Qué es?

El Panel PORTADORES FOCUS-GD® es un estudio genético de enfoque reproductivo, basado en secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para identificar si una persona es portadora de variantes patogénicas en genes asociados a enfermedades monogénicas (principalmente recesivas y ligadas al X) que pueden afectar a su descendencia. Tier 4 de acuerdo a las guías del Colegio Americano de Genética Médica (ACMG)

Objetivo

Identificar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas en personas asintomáticas que actúan como portadores de enfermedades monogénicas recesivas o ligadas al X.

Estimar el riesgo reproductivo de una pareja de tener descendencia afectada por alguna de las enfermedades incluidas en el panel y orientar opciones reproductivas (gestación natural con diagnóstico prenatal, diagnóstico genético preimplantacional, donación de gametos, etc.). Facilitar el asesoramiento genético preconcepcional o pregestacional y el estudio en cascada de familiares cuando proceda.

Metodología

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



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

De acuerdo a las guías del ACMG toda mujer embarazada y aquellas planificando embarazo se les debe de ofrecer panel de portadores de al menos nivel 3.

Parejas que desean evaluar su riesgo reproductivo antes del embarazo (preconcepcional) o en etapas tempranas de la gestación, especialmente si buscan maximizar la detección de portadores de enfermedades graves y precoces.

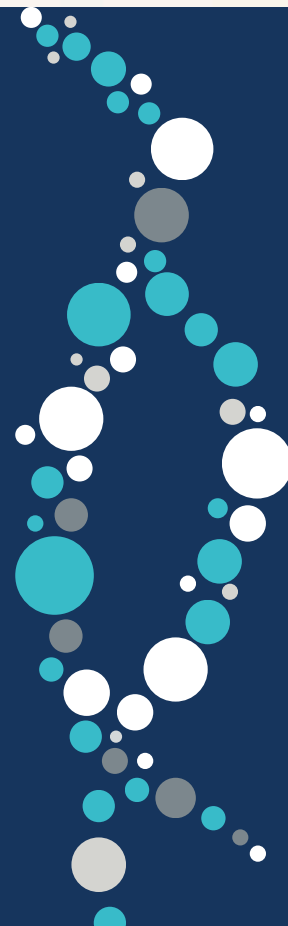
Personas con antecedentes familiares de alguna enfermedad recesiva o ligada al X incluida en el panel (p. ej., fibrosis quística, atrofia muscular espinal, enfermedades metabólicas, sordera/ceguera hereditarias, hemofilias, inmunodeficiencias primarias, etc.).

Individuos pertenecientes a poblaciones con mayor frecuencia de ciertas enfermedades recesivas (endogamia, grupos étnicos con patologías fundadoras).

Parejas sometidas a reproducción asistida (incluyendo ovodonación/donación de semen) que desean reducir el riesgo de transmitir enfermedades monogénicas graves a la descendencia.

Tamizaje para donadores de gametos

Muestras de individuos sin diagnóstico pero con familiares portadores conocidos de variantes patogénicas.



Ventajas

Cobertura de genes clave asociados a enfermedades recesivas y ligadas al X con elevada relevancia clínica y, en su mayoría, de inicio pediátrico o juvenil.

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 variable entre genes y para CNVs 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

ABCA4; ABCC8; ABCD1; ACAD9; ACADM; ACADS; ACADSB; ACADVL; ACOX1; ADA; ADAMTS13; ADAMTS2; ADK; ADGRV1; AGA; AGPS; AH1; AIPL1; ALDOB; ALG1; ALG12; ALG2; ALG3; ALG6; ALG8; AR; ARG1; ARL13B; ARL6; ARSA; ARSB; ARSE; ARX; ASL; ASPA; ASS1; ATM; ATP7B; AUH; B4GALT1; BCKDHA; BCKDHB; BCS1L; BLM; CAPN3; CASQ2; CDH23; CDHR1; CEP290; CERKL; CFH; CFTR; CHST6; CLCN1; CLDN14; CLN3; CLN5; CLN6; CLN8; CLRN1; CNGA1; CNGB1; CNGB3; COG7; COL1A2; COL4A3; COL4A4; COL7A1; COX15; CPS1; CPT1A; CPT2; CRB1; CRTAP; CRX; CTNS; CTSD; CTSK; CYP11B1; CYP17A1; CYP21A2; CYP27A1; D2HGDH; DBT; DCLRE1C; DFN59; DHCR7; DHDDS; DLD; DMD; ESPN; ESRRB; ETF; ETFB; ETFDH; EYS; F8; F9; FAH; FANCC; FGD4; FH; FIG4; FKRP; FMR1; FLVCR1; FOXN1; FUCA1; FXN; G6PC; G6PD; GAA; GALT; GALE; GALK1; GALNS; GALT; GBA; GCDH; GDAP1; GFM1; GJB2; GLA; GLB1; GM2A; GNPTAB; GNRHR; GNS; GPR143; GRXCR1; GUCY2D; GUSB; HADH; HADHA; HADHB; HBA1; HBB; HEXA; HGF; HGSNAT; HIBCH; HLCS; HMGCL; HPD; HSD17B3; HSD3B2; HYLS1; IDH3B; IDS; IDUA; IKBKAP; IL2RG; IMPDH1; IMPG2; INPP5E; IVD; JAK3; KCNJ13; KIF7; L1CAM; LHFPL5; LHX3; LIG4; LMNA; LOXHD1; LRAT; LRTOMT; MAK; MAN2B1; MARVELD2; MCCC1; MCCC2; MCEE; MCOLN1; MED25; MEFV; MERTK; MFRP; MFSB8; MGAT2; MMAA; MMAB; MMACHC; MMADHC; MOGS; MPDU1; MPI; MRPS16; MRPS22; MTHFR; MTMR2; MUT; MVK; MYO15A; MYO3A; MYO6; MYO7A; NAGLU; NDRG1; NEB; NEU1; NMNAT1; NPC1; NPC2; NPHP1; OCA2; OPA3; OTC; OTOA; OTOF; OXCT1; PAH; PANK2; PCCA; PCCB; PCDH15; PDE6A; PDE6B; PDSS1; PEX1; PEX7; P3H1; PKHD1; PLOD1; PLP1; PMM2; POLR1C; POMT1; POU3F4; PPT1; PRCD; PROM1; PROP1; PRX; PRPS1; PSAP; RAG1; RAG2; RAX; RDH12; RDX; RFT1; RGR; RHO; RP2; RPE65; RPGRIP1L; SAG; SBDS; SBF2; SEMA4A; SERPINA1; SGSH; SH3TC2; SLC22A5; SLC26A2; SLC26A4; SLC26A5; SLC35A1; SMPD1; SPG7; TMEEM216; TMRSS3; TSHR; TYR; USH2A

Acreditaciones

