

Panel portadores optimized

¿Qué es?

El Panel PORTADORES OPTIMIZED-GD® es un estudio genético de enfoque reproductivo, basado en secuenciación de nueva generación (NGS), que analiza un conjunto optimizado de genes asociados a enfermedades monogénicas recesivas y ligadas al X con alta relevancia clínica y mayor frecuencia de portadores en la población. Tier 3 de acuerdo a las guías del Colegio Americano de Genética Médica (ACMG)

Incluye genes relacionados con patologías como fibrosis quística, hemoglobinopatías (anemia falciforme/otras), errores innatos del metabolismo, enfermedades neuromusculares, hepáticas, renales, sordera y ceguera hereditarias, entre otras.

Su finalidad principal es identificar si una persona es portadora de variantes patogénicas que puedan transmitir a su descendencia. Se recomienda especialmente realizar el estudio en pareja, ya que la interpretación conjunta permite estimar el riesgo reproductivo compartido y orientar las opciones reproductivas disponibles.

Objetivo

Identificar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas en individuos asintomáticos que actúan como portadores de enfermedades recesivas o ligadas al X incluidas en el panel.

Estimar, cuando se estudia a ambos miembros de la pareja, el riesgo de tener hijos/as afectados por alguna de estas enfermedades.

Apoyar el asesoramiento genético reproductivo, ofreciendo información para la toma de decisiones.

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.

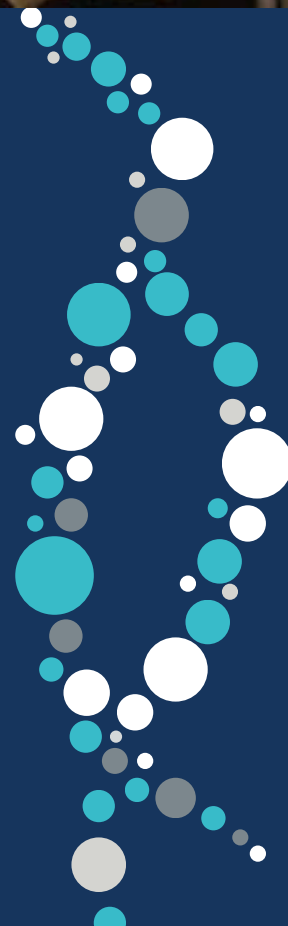
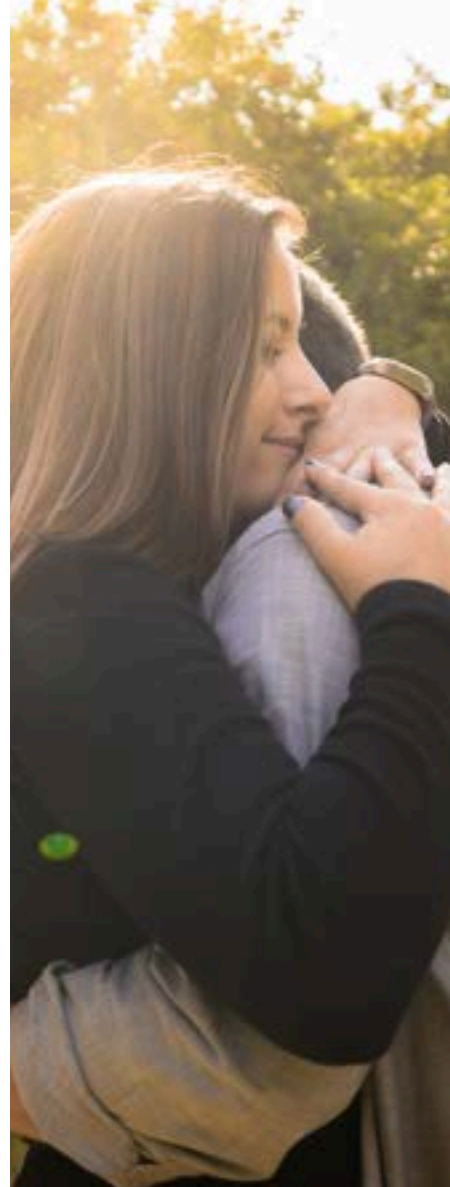
Parejas que planean un embarazo (evaluación preconcepcional) o se encuentran en etapas tempranas de la gestación y desean conocer su riesgo de tener descendencia afectada por enfermedades monogénicas frecuentes y clínicamente relevantes.

Personas o parejas con antecedentes familiares de alguna de las enfermedades incluidas en el panel (p. ej., fibrosis quística, hemoglobinopatías, enfermedades metabólicas o neurológicas de inicio infantil, sordera/ceguera hereditarias, etc.).

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

Tamizaje para donadores de gametos

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



Ventajas

Panel optimizado que cubre genes clave con alta frecuencia de portadores y elevado impacto clínico, lo que aporta un buen equilibrio entre rendimiento clínico y coste.

Cuando se estudia a ambos miembros de la pareja, permite cuantificar con mayor precisión el riesgo de descendencia afectada y planificar estrategias reproductivas personalizadas.

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; ACADM; ACADVL; ALDOB; AR; ASPA; ASS1; ATP7B; BCKDHA; BCKDHB; BLM; CAPN3; CFTR; CLCN1; CLN3; CLRN1; COL4A3; COL4A4; COL7A1; CRB1; CYP21A2; DBT; DCLRE1C; DHCR7; DMD; F8; F9; FAH; FANCC; FMR1; G6PC; G6PD; GAA; GALC; GALNS; GALT; GBA; GJB2; GNRHR; HBA1; HBB; HEXA; HGSNAT; IDUA; IKBKAP; IL2RG; IVD; MCOLN1; MEFV; MMACHC; MYO7A; OCA2; OTOF; PAH; PCDH15; PEX1; PEX7; PKHD1; PMM2; SAG; SERPINA1; SLC26A4; SMPD1; SPG7; TMEM216; TMPRSS3; TSHR; TYR; USH2A.

Acreditaciones

