



PANELES DE PRECISIÓN

HEMATOLOGÍA:

- **Panel de precisión de telangiectasia hemorrágica hereditaria:** La telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), también conocida como enfermedad de Osler-Weber-Rendu (OWRD), es una rara enfermedad autosómica dominante que afecta los vasos sanguíneos de todo el cuerpo, causando una displasia vascular que conduce a un aumento de la tendencia al sangrado. El sangrado se presenta como malformaciones arteriovenosas (MAV) y telangiectasias en localizaciones específicas, fuente potencial de morbimortalidad grave. Se caracteriza por hemorragias nasales, telangiectasias en labios, manos y mucosa oral. El inicio de los síntomas puede retrasarse hasta la cuarta década de la vida o más tarde, y el pronóstico es variable según la gravedad y la ubicación del sangrado.
- **Panel de precisión de trombocitopenia heredado:** La trombocitopenia hereditaria (TI) es un grupo de trastornos hereditarios caracterizados por un recuento bajo de plaquetas típicamente inferior a 150.000 / uL con variaciones según la edad, el género y el origen étnico. El Panel de Precisión de Trombocitopenia Hereditaria está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica o diagnóstico con o sin las siguientes manifestaciones: Púrpura, petequias, Sangrado prolongado por cortes, hemorragias nasales, Sangrado de las encías, Sangrado excesivo después de la cirugía, hemoptisis, hematuria, Menorragia.
- **Panel de precisión de enfermedades de Von Willebrand:** La enfermedad de von Willebrand (VWD) es el trastorno hemorrágico hereditario más común con una presentación clínica heterogénea y antecedentes genéticos. La utilidad clínica de este panel es: La confirmación genética y molecular para un diagnóstico clínico certero de un paciente sintomático, Inicio precoz del tratamiento con un equipo multidisciplinar en forma de tratamiento médico con desmopresina, terapia recombinante y prevención de eventos que potencialmente aumentan el riesgo de sangrado, Evaluación de riesgo y consejo genético de familiares asintomáticos según el modo de herencia. Mejora de la delimitación de la correlación genotipo-fenotipo.
- **Panel de precisión de trombofilias hereditarias:** Las trombofilias hereditarias son estados de hipercoagulabilidad que aumentan el riesgo de los pacientes de desarrollar coágulos, trombosis venosa y trombosis arterial. De estos, la trombosis venosa y la embolia pulmonar conllevan el mayor riesgo de morbilidad y mortalidad. El Panel de Precisión de Trombofilia Hereditaria está indicado para aquellos pacientes con sospecha clínica o diagnóstico con o sin las siguientes manifestaciones: Historia de tromboembolismo recurrente, Trombosis a una edad temprana, Antecedentes familiares de trombosis, Trombosis en sitios inusuales.

- **Panel de precisión de linfohistiocitosis hemofagocítica:** La linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) es una condición en la que el organismo produce demasiadas células inmunes activadas (macrófagos y linfocitos), creando un estado de respuesta hiperinflamatoria descontrolada. El panel de precisión de linfohistiocitosis hemofagocítica se puede utilizar para un diagnóstico preciso y dirigido, así como para el diagnóstico diferencial de infecciones recurrentes tempranas, lo que en última instancia conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad. Proporciona un análisis exhaustivo de los genes implicados en esta enfermedad utilizando la secuenciación de próxima generación (NGS) para comprender completamente el espectro de genes relevantes implicados.
- **Panel de precisión de afibrinogenemia congénita:** Los trastornos congénitos del fibrinógeno son un grupo de los trastornos de la coagulación raros más frecuentes, caracterizados por deficiencia o defectos en las moléculas de fibrinógeno. La fibrinemia congénita A es un defecto cuantitativo en el fibrinógeno que resulta de mutaciones que afectan la concentración plasmática de fibrinógeno y se asocia frecuentemente con una diátesis hemorrágica. El fibrinógeno es una glicoproteína que se sintetiza en el hígado y circula en el plasma y su función fisiológica es la hemostasia. Al final de la cascada de coagulación, el fibrinógeno se convierte en fibrina creando un coágulo de fibrina. También participa en la agregación plaquetaria y la fibrinolisis. Estos trastornos generalmente se heredan con un patrón autosómico recesivo.
- **Panel de precisión de síndromes de insuficiencia de la médula ósea:** Los síndromes de insuficiencia de la médula ósea (BMFS, por sus siglas en inglés) son un grupo de trastornos en los que la capacidad de la médula ósea para llevar a cabo una hematopoyesis eficaz se ve afectada, como resultado de defectos intrínsecos de las células madre/progenitores. Son una causa rara pero clínicamente relevante de manifestaciones hematológicas y no hematológicas neonatales con un mayor riesgo de malignidad. Algunos BMFS pueden presentarse con citopenias en el período neonatal, mientras que otros pueden presentarse solo con anomalías físicas congénitas y progresar a pancitopenia más adelante en la vida. BMFS puede ser heredado o adquirido. La morbilidad y la mortalidad por pancitopenia son causadas por niveles bajos de células sanguíneas maduras. Los avances en el análisis genético han proporcionado una mejor comprensión de la hematopoyesis normal y cómo se interrumpe en pacientes con insuficiencia de la médula ósea.