



Prueba genética del talón ampliada

El cribado neonatal tradicional (o prueba del talón) ha permitido que 400.000 niños se beneficien cada año de las técnicas de detección precoz de trastornos tratables. Hasta ahora el cribado neonatal se realizaba mediante pruebas bioquímicas que podían detectar una treintena de patologías, mientras que los estudios genéticos se usaban para confirmar resultados positivos del cribado bioquímico.

Sin embargo, en la actualidad los estudios genéticos se plantean ya como una posible primera línea de cribado.

Por ello, lo que pretendemos con este nuevo test es complementar y ampliar la prueba del talón mediante el cribado genómico y genético que permitiría ampliar sucesivamente el ámbito y la capacidad de estas pruebas de detección precoz.

Esta prueba se realiza en recién nacidos, para la **detección genética precoz de 100 trastornos hereditarios por medio del estudio de 191 genes.**

¿En qué consiste la prueba genética del talón ampliada?

Cada año, en todo el mundo, más de 8 millones de bebés nacen con defectos de nacimiento, muchos de los cuales parecen perfectamente sanos al nacer y provienen de familias sin antecedentes de cualquier trastorno, por lo que no se identifican hasta la aparición de síntomas graves y, a menudo, irreversibles en el futuro.

Este Test Genético examina 100 trastornos hereditarios, que tienen una tasa de prevalencia estimada combinada de 1/400 nacimientos. Entre los principales trastornos se encuentran: Trastornos del metabolismo de los aminoácidos, trastornos de la oxidación de ácidos grasos, trastornos del ácido orgánico, trastornos de carbohidratos, trastornos del metabolismo de la creatina, enfermedad de almacenamiento lisosomal, trastornos del metabolismo del cobre, deficiencia inmunológica primaria y trastornos de los lípidos en la sangre.

Estos trastornos han sido seleccionados cuidadosamente en función de las características clínicas de la enfermedad, incluida la incidencia, la carga si no se trata y el manejo de la enfermedad en forma aguda y crónica según recomienda el informe del American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group*.

A continuación se muestra una tabla resumen de los grupos de trastornos, el número de enfermedades asociadas y el número de genes estudiados.

Grupos de trastornos	Nº enferm.	Nº genes
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos	20	35
Trastornos del metabolismo de los carbohidratos	3	5
Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos o acidemias orgánicas	13	30
Trastornos del metabolismo de la creatina	1	3
Trastornos del metabolismo del cobre	2	2
Trastornos del metabolismo lipídico	3	11
Trastornos de almacenamiento lisosomal y lipofuscinosis ceroides neuronal	10	13
Trastornos asociados con la oxidación de ácidos grasos	16	18
Trastornos de inmunodeficiencia primaria	14	38
Trastornos peroxisomales	9	21
Condiciones genéticas diversas	9	15
	100	191

¿Qué tipo de muestra se necesita?

Para la realización de la prueba solo es necesario una pequeña gota de sangre sobre papel absorbente.

Como norma general, la extracción de sangre del talón debe realizarse lo antes posible a partir de las 48 horas de vida, aunque este estudio genético puede realizarse hasta una edad de 5 años.



Watson M. et al, Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System Executive Summary, American College of Medical Genetics. Newborn Screening Expert Group, PEDIATRICS OSSN Numbers: Print, 00314005; Online, 1098-4275; published in the public domain by the American Academy of Pediatrics

¿Qué tipo de trastornos se estudian?

Trastornos metabólicos:

A veces se sospecha que un recién nacido puede tener un trastorno metabólico cuya naturaleza exacta no está clara. Los trastornos metabólicos, puede haber mucha superposición en las presentaciones clínicas, por lo que puede ser difícil distinguir entre los diferentes trastornos.

Por ejemplo, los individuos pueden presentar un cuadro clínico muy grave y muerte prematura. La sospecha clínica puede ser de un trastorno metabólico, pero el paciente puede no sobrevivir el tiempo suficiente para llevar a cabo suficientes investigaciones metabólicas para establecer un diagnóstico. El estudio neonatal de un panel amplio de genes puede ser la mejor manera de hacer el diagnóstico.

En este test estudiamos los principales tipos de trastorno del metabolismo:

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos:

Los trastornos de los aminoácidos implican una deficiencia hereditaria de una enzima o sistema de transporte que media en el metabolismo de un aminoácido específico que resulta en la acumulación de aminoácidos y / o subproductos del metabolismo de los aminoácidos en la sangre. A menudo afectan el sistema nervioso causando retrasos en el desarrollo y convulsiones. Si no se diagnostica o no se trata, estas condiciones pueden llevar a una función neurológica gravemente comprometida y, en algunos casos, a una muerte prematura.

Trastornos del metabolismo de los carbohidratos:

Estos trastornos pueden dar lugar a hipoglucemia, hepatomegalia, retraso del crecimiento, dolor muscular y / o perfil bioquímico anormal de la sangre. Este estudio analiza 5 tipos diferentes de trastornos de almacenamiento de glucógeno, que se clasifican según la enzima afectada y un diagnóstico preciso es importante porque guía el tratamiento.

Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos o acidemias orgánicas:

Las acidemias orgánicas son trastornos caracterizados por la acumulación de ácidos orgánicos en los tejidos y fluidos corporales, incluida la orina (acidurias orgánicas). Las características de las afecciones incluyen malestar general, renuencia a la alimentación, problemas respiratorios, vómitos, hipotonía y / o espasticidad (rigidez). Pueden causar un retraso grave en el desarrollo y limitar la vida. Si se realiza el diagnóstico correcto puede haber tratamiento para reducir las complicaciones.

Trastornos del metabolismo de la creatina:

Los trastornos del metabolismo de la creatina constituye un grupo de errores innatos del metabolismo de la creatina, caracterizados por un retraso generalizado del desarrollo, y discapacidad intelectual, asociados a otras alteraciones neurológicas (convulsiones, trastornos del movimiento, miopatía) y/o trastornos conductuales. Si se realiza el diagnóstico correcto puede haber tratamiento para reducir las complicaciones.

Trastornos del metabolismo del cobre:

Los trastornos del metabolismo del cobre constituye un grupo de errores innatos del metabolismo caracterizados por una mala absorción o una acumulación excesiva en el organismo que producen la enfermedad de Wilson y enfermedad de Menkes. Si se realiza el diagnóstico correcto puede haber tratamiento para reducir las complicaciones.

¿Qué tipo de trastornos se estudian?

Trastornos del metabolismo lipídico:

Los trastornos del metabolismo lipídico ocasiona alteraciones cuantitativas o cualitativas de los lípidos plasmáticos. Utilizamos el término hiperlipemia para referirnos a la presencia de concentraciones plasmáticas de colesterol, TG o de ambos, por encima de los valores determinados como normales para la población general. La dificultad para establecer los límites a partir de los cuales se considere que existe una elevación obliga a utilizar criterios clínicos y epidemiológicos para fijar los niveles de la normalidad.

Trastornos de almacenamiento lisosomal (LSD) y lipofuscinosis ceroide neuronal (NCL):

Existe una considerable experiencia clínica local en el manejo y tratamiento de los LSD. Aunque individualmente son poco frecuentes, los trastornos de almacenamiento lisosomal en conjunto tienen una prevalencia de aproximadamente 1/8000 nacidos vivos. Los síntomas pueden variar desde trastornos de la vida relativamente leves hasta severos. Pueden incluir retraso del desarrollo, trastornos del movimiento, convulsiones, demencia, sordera y / o ceguera. Las lipofuscinosis ceroides neuronales (NCL) son un grupo particular de LSD que forman las enfermedades cerebrales degenerativas más comunes en la infancia. Los NCL siguen un curso de enfermedad degenerativa caracterizado por una combinación de demencia, epilepsia y declinación motora que conduce a la muerte temprana.

Trastornos asociados con la oxidación de ácidos grasos:

Este panel representa otro grupo de trastornos muy variables que se presentan a diferentes edades. Pueden causar problemas muy graves, como problemas hepáticos graves que posiblemente necesiten trasplantes y complicaciones neurológicas graves, como convulsiones. Un diagnóstico temprano puede permitir que el tratamiento reduzca las complicaciones y reduzca el riesgo de muerte temprana.

Trastornos de inmunodeficiencia primaria:

Los trastornos de inmunodeficiencia primaria, también denominados trastornos inmunitarios primarios o inmunodeficiencia primaria, debilitan el sistema inmunitario, lo cual permite que las infecciones y otros problemas de salud se produzcan con mayor facilidad. Muchas personas con inmunodeficiencia primaria nacen sin algunas de las defensas inmunitarias del cuerpo o con el sistema inmunitario que no funciona correctamente, lo cual las hace más susceptibles a los gérmenes que pueden causar infecciones. Algunas formas de inmunodeficiencia primaria son tan leves que pueden pasar desapercibidas por años.

Trastornos perioxosomales:

Estos forman un grupo de enfermedad altamente variable, con diversos grados de severidad. Pueden causar retrasos en el desarrollo, problemas musculares, problemas auditivos y visiones y, en los casos más graves, limitan la vida. Este grupo incluye trastornos como la enfermedad de Zellweger y Refsum.

Otros trastornos genéticos:

Además de los trastornos anteriormente mencionados este estudio también incluye las enfermedades de Hipertermia maligna, Fibrosis quística, Síndrome de Dravet (epilepsia mioclónica grave de la infancia), Esclerosis tuberosa, Pérdida de audición no sindrómica y Fenilcetonuria.

Trastornos del metabolismo de los aminoácidos

No.	Nombre de la enfermedad	Gene	Herencia
1	Fenilcetonuria	PAH	AR
2	Enfermedad de la orina jarabe de arce	BCKDHA	AR
		BCKDHB	AR
		DBT	AR
		DLD	AR
3	Acidemia argininosuccinica	ASL	AR
4	Citrulinemia tipo I	ASS1	AR
5	Deficiencia de citrina	SLC25A13	AR
6	Deficiencia de Arginasa	ARG1	AR
7	Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I	CPS1	AR
8	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	NAGS	AR
9	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	OTC	XL
10	Tipo de tirosinemia I	FAH	AR
11	Tirosinemia tipo II	TAT	AR
12	Tirosinemia tipo III	HPD	AR
13	Deficiencia de tetrahydrobiopterina	PTS	AR
		QDPR	AR
		GCH1	AR
		PCBD1	AR
14	Homocistinuria	CBS	AR
		MTHFR	AR
		MTR	AR
		MTRR	AR
15	Hipermionionemia	MAT1A	AR
		GNMT	AD/AR
		AHCY	AR
16	Hiperornitinemia, hiperamonemia, síndrome de homocitrulinuria	ADK	AR
17	Atrofia girada de la coroides y la retina con o sin ornitinemia	SLC25A15	AR
18	Hiperglicinemia no cetótica	OAT	AR
		GLDC	AR
		AMT	AR
19	Histidinemia	GCSH	AR
		HAL	AR
20	Hipervalinemia	BCAT1	AR
		BCAT2	AR

Trastornos del metabolismo de los carbohidratos

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
21	Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	G6PD	XL
22	Intolerancia hereditaria a la fructosa	ALDOB	AR
23	Galactosemia	GALT	AR
		GALE	AR
		GALK1	AR

Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos o acidemias orgánicas

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
24	Acidemia propionica	PCCA	AR
		PCCB	AR
25	Acidemia isovalérica	IVD	AR
26	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	MCCC1	AR
		MCCC2	AR
27	Acidemia glutárica tipo I	GCDH	AR
28	Deficiencia de Beta-Ketothiolase	ACAT1	AR
29	Deficiencia de carboxilasa múltiple	BTD	AR
		HLCS	AR
		MUT	AR
30	Acidemia metilmalónica	MMAA	AR
		MMAB	AR
		MCEE	AR
		MMACHC	AR
31	Acidemia metilmalónica combinada y homocistinuria	LMBRD1	AR
		MMADHC	AR
		ABCD4	AR
		ACSF3	AR
32	Aciduria malónica y metilmalónica combinada	ACSF3	AR
33	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	ACADSB	AR
34	Aciduria 3-metilglutacónica	AUH	AR
		DNAJC19	AR
		OPA3	AR
		TAZ	XL
		SERAC1	AR
		TMEM70	AR
		ATP5E	AR
		ATPAF2	AR
		SUCLA2	AR
35	Deficiencia de 2-metil-3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA deshidrogenasa	HSD17B10	XL
36	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa	HMGCL	AR

Trastornos del metabolismo de la creatina

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
37	Síndromes de deficiencia de creatina	GATM	AR
		GAMT	AR
		SLC6A8	XL

Trastorno del metabolismo del cobre

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
38	Enfermedad de Wilson	ATP7B	AR
39	Enfermedad de Menkes	ATP7A	XR

Trastornos del metabolismo lipídico

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
40	Hipercolesterolemia familiar	LDLR	AD
		PCSK9	AD
		APOB	AD
		LDLRAP1	AR
41	Hipertrigliceridemia	LPL	AD/AR
		APOC2	AR
		APOA5	AD/AR
		GPIHBP1	AR
42	Sitosterolemia	LMF1	AR
		ABCG5	AR
		ABCG8	AR

Enfermedades de almacenamiento lisosomal

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
43	Enfermedad de fabry	GLA	XR
44	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo I	G6PC	AR
45	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V	PYGM	AR
46	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (enfermedad de Pompe)	GAA	AR
47	Mucopolisacaridosis tipo I	IDUA	AR
48	Mucopolisacaridosis tipo II	IDS	XR
49	Mucopolisacaridosis tipo IV	GLB1	AR
		GALNS	AR
50	Mucopolisacaridosis tipo VI	ARSB	AR
51	Enfermedad de Krabbe	GALC	AR
52	Enfermedad de Niemann-Pick	SMPD1	AR
		NPC1	AR
		NPC2	AR

Trastornos asociados con la oxidación de ácidos grasos

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
53	Acidemia glutárica tipo II	ETFA	AR
		ETFB	AR
		ETFDH	AR
54	Deficiencia sistémica de carnitina primaria	SLC22A5	AR
55	Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media	ACADM	AR
56	Deficiencia de proteína trifuncional Subunidad alfa	HADHA	AR
57	Deficiencia de proteína trifuncional Subunidad beta	HADHB	AR
58	Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga	ACADVL	AR
59	Carnitina palmitoiltransferasa II Deficiencia	CPT2	AR
60	Carnitina palmitoiltransferasa 1A Deficiencia	CPT1A	AR
61	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	ACADS	AR
62	Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	MLYCD	AR
63	Encefalopatía etilmalónica	ETHE1	AR
64	Carnitina-acilcarnitina Deficiencia de translocasa	SLC25A20	AR
65	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa	HADH	AR
66	Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa	ACAD8	AR
67	Deficiencia de 3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media	ACAA1	AR
68	Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa	NADK2	AR

Inmunodeficiencia primaria

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
69	Inmunodeficiencia combinada severa	ADA	AR
		AK2	AR
		CD247	AR
		CD3D	AR
		CD3E	AR
		CORO1A	AR
		DCLRE1C	AR
		IL2RG	XR
		IL7R	AR
		JAK3	AR
		LIG4	AR
		NHEJ1	AR
		PRKDC	AR
		PTPRC	AR
		RAG1	AR
		RAG2	AR
TNFRSF4	AR		
ZAP70	AR		
PNP	AR		
70	Ataxia-Telangiectasia	ATM	AR
71	Síndrome de rotura de Nijmegen	NBN	AR
72	Hipoplasia cartilago cabello	RMRP	AR
73	Agammaglobulinemia ligada al X	BTK	XR
74	Linfocitosis hemofagocítica familiar	PRF1	AR
		UNC13D	AR
		STX11	AR
		STXBP2	AR
75	Síndrome Hiper IgE Autosómico Dominante	STAT3	AD
76	Síndrome de Wiskott-Aldrich	WAS	XR
77	Síndrome de hiper IgM	CD40LG	XR
		AICDA	AR
		CD40	AR
78	Síndrome de Chediak-Higashi	LYST	AR
79	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2	AP3B1	AR
80	Síndrome de Griscelli tipo 2	RAB27A	AR
81	Enfermedad linfoproliferativa ligada al X	SH2D1A	XR
		XIAP	XR
82	Deficiencia de alfa 1 antitripsina	SERPINA1	AR

Priority



quirónsalud
genética

Trastornos perioxomales

No.	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
83	Síndrome de Zellweger	DNM1L	AR
		PEX1	AR
		PEX2	AR
		PEX3	AR
		PEX5	AR
		PEX6	AR
		PEX10	AR
		PEX12	AR
		PEX13	AR
		PEX14	AR
		PEX16	AR
		PEX19	AR
		PEX26	AR
84	Hiperoxaluria primaria tipo 1	AGXT	AR
85	Enfermedad de Refsum infantil	PHYH	AR
86	Adrenoleucodistrofia	ABCD1	AR
87	Hiperoxaluria primaria tipo 2	GRHPR	AR
88	Déficit de Acil coA oxidasa peroxisomal	ACOX1	AR
89	Deficiencia de proteína-D bifuncional	HSD17B4	AR
90	Condrodisplasia punctata rizomérica, tipo 2	GNPAT	AR
91	Acatasemia	CAT	AR

Otros trastornos genéticos

No	Nombre de la enfermedad	Gen	Herencia
92	Hipertermia maligna	RYR1	AD
		CACNA1S	AD
93	Fibrosis quística	CFTR	AR
94	Síndrome de Dravet (epilepsia mioclónica grave de la infancia)	SCN1A	AD
95	Poliquistosis renal	PKD1	AD
		PKD2	AD
		PKHD1	AR
96	Enfermedad de Canavan	ASPA	AR
97	Síndrome de Hartnup	SLC6A19	AR
98	Síndrome de Lesch-Nyhan	HPRT1	XLR
99	Complejo de esclerosis tuberosa	TSC1	AD
		TSC2	AD
100	Pérdida de audición no sindrómica y sordera	GJB2	AD/AR
		GJB3	AD/AR
		SLC26A4	AR