

¿Qué es un panel para portadores?

El panel para portadores es una herramienta genética de tamizaje preconcepcional. Este panel genético evalúa 305 genes en busca de mutaciones asociadas a un riesgo alto de concebir descendencia con alteraciones genéticas. El panel para portadores evalúa el riesgo de enfermedades genéticas autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma sexual X. Estas enfermedades suelen pasar desapercibidas en los progenitores, ya que no generan síntomas ni enfermedad en ellos, pero pueden manifestarse en la descendencia.

Las enfermedades autosómicas recesivas se manifiestan cuando un niño o niña hereda dos copias enfermas de un gen. Cada persona hereda dos copias de cada gen y, a su vez, cada progenitor cuenta con dos copias, lo que ofrece 4 posibilidades de heredabilidad. Los padres pueden portar una copia enferma de un gen y no presentar una enfermedad, pero si la pareja también cuenta con un gen mutante recesivo y ambos se juntan, su descendencia heredará una enfermedad genética autosómica recesiva.



Las enfermedades ligadas al cromosoma sexual X suelen manifestarse en varones. Las mujeres tienen dos cromosomas sexuales X (XX), mientras que los hombres cuentan con un cromosoma sexual X y uno Y (XY). Si existe una mutación en uno de los cromosomas X de la madre, ella no presentará una enfermedad debido a que cuenta con otro cromosoma X que mantiene su salud. No obstante, un hijo varón puede heredar el cromosoma X mutado y, al carecer de otro cromosoma X sano, desarrollar la enfermedad.

Las niñas pueden presentar dos casos. Pueden heredar la mutación del cromosoma X y ser portadoras. Esto ocurre si heredan un cromosoma X sano del padre y un cromosoma X mutado de la madre. En casos excepcionales, una niña puede heredar una enfermedad ligada al cromosoma sexual X, si la madre es portadora y el padre presenta la enfermedad ligada al cromosoma sexual X por haber nacido con un cromosoma sexual X mutado. Al juntarse ambos cromosomas X mutados, una niña hereda una enfermedad ligada al cromosoma sexual X.



¿Para quién está indicado un panel para portadores?

- Toda pareja que busca tener un embarazo
- Si se conoce que uno de los progenitores porta una mutación
- Si se sabe que uno de los progenitores cuenta con una enfermedad genética
- Si se conoce de algún pariente en primer grado porta mutaciones genéticas
- Si se sabe de un pariente en primer grado con una enfermedad genética
- Si se conoce de un pariente en segundo grado portador de una mutación
- Si se conoce que un pariente en segundo grado cuenta con una enfermedad genética

Servicio Personalizado Nanocare

Nanolab, a través de su línea Nanocare, mantiene altos estándares de calidad para la satisfacción y seguridad de nuestros pacientes y sus muestras. El proceso logístico para realizar el panel de portadores comienza con la solicitud del estudio. Proporcionaremos la información, documentación y consentimiento informado necesario. Una vez aceptado el estudio, Nanolab enviará el material para recolección de muestra y asignaremos a un especialista de toma de muestra. Para este estudio se emplea sangre periférica de ambos progenitores. La muestra llegará a nuestro laboratorio dentro de uno de nuestros maletines especializados de recolección de muestra Nanolab, garantizando su integridad.

Durante 45 días hábiles, nuestro equipo de profesionales altamente experimentados utilizará secuenciación masiva de nueva generación para analizar el ADN de ambos progenitores. Posteriormente, utilizaremos programas bioinformáticos para generar un reporte de resultados para ti y tu médico.

Todo estudio de portadores requiere de explicación y asesoramiento genético para interpretar los resultados, entender las probabilidades de heredabilidad, explicar las enfermedades y mutaciones detectadas, y proponer opciones encaminadas para lograr un embarazo exitoso y saludable. Por eso, Nanolab ofrece servicios de asesoría genética con nuestro experto en genética clínica, quien podrá explicarte tu caso, brindarte información genética especializada y apoyarte en la planeación familiar.

