

La importancia de la genómica de grupos sanguíneos en el avance de la medicina transfusional

Montemayor Celina*

La genómica es un elemento central en el movimiento de vanguardia que hoy conocemos como «medicina de precisión». Esta nueva rama de la medicina busca individualizar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento médico de acuerdo a las variaciones genómicas y fisiológicas que caracterizan a cada ser humano. Los grupos sanguíneos constituyen un grupo de genes con amplia diversidad en las diferentes regiones del mundo y, por lo tanto, representan una plataforma ideal y **universal** para la aplicación clínica de la genómica.

En nuestro campo, ya se han establecido las ventajas clínicas de utilizar ensayos moleculares para predecir el fenotipo eritrocitario de donadores y pacientes. Por ejemplo, la genotipificación de antígenos eritrocitarios es una alternativa para tipificar pacientes que han sido transfundidos recientemente. También es útil para la identificación de fenotipos raros, cuando no existen anticuerpos comerciales que se puedan utilizar en ensayos de aglutinación. La genotipificación también se ha convertido en un apoyo central para el soporte transfusional de pacientes que reciben ciertas terapias monoclonales, como anti-CD38 o anti-CD47, ya que estos

anticuerpos interfieren con las pruebas tradicionales del banco de sangre. Finalmente, los ensayos moleculares tienen importantes aplicaciones en la medicina prenatal, por ejemplo en la determinación del riesgo para enfermedad hemolítica del recién nacido y/o trombocitopenia aloinmune neonatal.

Los ensayos de genotipificación de antígenos eritrocitarios disponibles comercialmente están basados en la detección dirigida de un número limitado y definido de variantes genómicas para grupos de sangre. La Secuenciación de Siguierte Generación (NGS por sus siglas en inglés) ha surgido en los últimos años como una nueva tecnología que permite una detección más extensa y más precisa de antígenos eritrocitarios y plaquetarios.

En la **Conferencia Anual Nominativa «Elisa Quintanar García»** revisaremos las bases genómicas de los grupos sanguíneos, el mecanismo de las pruebas actualmente disponibles y la aplicación de las nuevas plataformas de Secuenciación de Siguierte Generación (NGS). Discutiremos el principio de NGS, incluyendo las ventajas y desventajas de plataformas de corta y larga lectura de DNA, y se revisará la literatura que ha documentado la precisión y el potencial de

* Miembro activo de la AABB, Líder de la Subsección de Lengua Española (SLS) de la AABB, Oficial Médico en Servicios de Sangre Canadienses, *Cadonian Blood Services*, Toronto, Canadá.

Citar como: Montemayor C. La importancia de la genómica de grupos sanguíneos en el avance de la medicina transfusional. *Rev Mex Med Transfus.* 2022; 14 (s1): s6-s7. <https://dx.doi.org/10.35366/107009>



NGS en el banco de sangre. Finalmente, se discutirá su aplicación en la tipificación de antígenos sanguíneos en el contexto de nuestra diversidad de donantes y pacientes, con ejemplos clínicos ilustrativos del Servicio de Sangre Canadiense. La sesión concluirá con una discusión del futuro de la genómica en nuestro campo, y de cómo transformará los servicios de transfusión y colección de sangre.

Bibliografía

1. Montemayor C, Simone A, Long J, Montemayor O, Delvadia B, Rivera R et al. An open-source python library for detection of known and novel Kell, Duffy, and Kidd variants from exome sequencing. *Vox Sang*. 2021; 116 (4): 451-463.
2. Montemayor C, Bruncker PA, Keller MA. Banking with precision: transfusion medicine as a potential universal application in clinical genomics. *Curr Opin Hematol*. 2019; 26 (6): 480-487.
3. Montemayor-Garcia C, Karagianni P, Stiles DA, Reese EM, Smellie DA, Loy DA et al. Genomic coordinates and continental distribution of 120 blood group variants reported by the 1000 genomes project. *Transfusion*. 2018; 58 (11): 2693-2704.
4. Montemayor-Garcia C, Westhoff CM. The "next generation" reference laboratory? *Transfusion*. 2018; 58: 278.
5. Denomme GA, Anani WQ, Avent ND, Bein G, Briggs LB, Lapadat RC et al. Red cell genotyping 2015: precision medicine, conference summary. *Ther Adv Hematol*. 2017; 8 (10): 277-291.
6. Basu D, Datta SS, Montemayor C, Bhattacharya P, Mukherjee K, Flegel WA. ABO, rhesus, and Kell antigens, alleles, and haplotypes in west Bengal, India. *Transfus Med Hemother*. 2018; 45 (1): 62-66.