

Genotipificación por Secuenciación de Nueva Generación (SNG) para grupos sanguíneos: aspectos técnicos

Zittermann Sandra*

La tipificación molecular de grupos sanguíneos representa un importante avance en medicina transfusional, permitiendo la detección precisa de variantes genéticas, incluyendo variantes raras y/o codificantes de antígenos de expresión débil, y la tipificación de pacientes con interferencias para la tipificación serológica.¹

Existen plataformas comerciales que pueden detectar múltiples variantes,² pero son costosas y presentan limitaciones técnicas (por ejemplo, número de genes interrogados, incapacidad de detectar variantes nuevas o no contenidas en el ensayo).^{2,3}

La secuenciación de nueva generación (SNG) es una alternativa para caracterizar todos los genes, exones y secuencias regulatorias asociados a grupos sanguíneos, siendo la secuenciación de exones la estrategia ideal para identificar variantes nuevas, e incluso reanalizar la información cuando se identifican nuevos genes relevantes. Sin embargo, el costo de reactivos y almacenamiento de datos, la complejidad de los algoritmos de análisis, el poder computacional y el conocimiento bioinformático necesario hacen que sea una opción costosa y, por lo tanto, alejada de la capacidad de los países en desarrollo.

Recientes estrategias comerciales han presentado alternativas que utilizan PCR y SNG de

los productos de amplificación, acompañadas de programas de análisis e interpretación de resultados de genotipificación eritrocitaria.⁴ Estos productos ofrecen una opción comparativamente más económica para aquellos laboratorios con acceso a un secuenciador.

En esta presentación se discutirán estas estrategias comerciales para la genotipificación de grupos sanguíneos y los aspectos técnicos a tener en cuenta para la preparación y secuenciación exitosa de las muestras. Se discutirá la extracción y cuantificación del material genético, la preparación de bibliotecas genómicas y la calibración adecuada de las mismas, así como el reconocimiento de los parámetros provistos por el instrumento postsecuenciación, con el fin de maximizar la utilización de esta herramienta.

Referencias

1. Daniels G. An overview of blood group genotyping. *Ann Blood*. 2023; 8: 3.
2. Bub C, Castilho L. ID CORE XT as a tool for molecular red blood cell typing. *Expert Rev Mol Diagn*. 2029; 19 (9): 777.
3. Hayes C, Seo J, Abumuhor I, Klapper E. Evaluation of a red-blood-cell genotyping platform, ID CORE XT, within a hospital transfusion service. *ISBT Science Series*. 2019; 14 (4): 358.
4. Products. Haplognx.com. Disponible en: <https://haplognx.com/products/>

* Principal Scientist, Transfusion Innovation and Product Development, Holland Lab for Biomedical Sciences, American Red Cross.

Citar como: Zitterman S. Genotipificación por Secuenciación de Nueva Generación (SNG) para grupos sanguíneos: aspectos técnicos. *Rev Mex Med Transfus*. 2025; 17 (s1): s28. <https://dx.doi.org/10.35366/121318>

