

Panel ENDOCRINO-GD

¿Qué es?

El Panel ENDOCRINO-GD es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar causas monogénicas de enfermedades endocrinas y metabólicas. Incluye genes implicados en alteraciones del eje hipotálamo-hipófisis-gónada, tiroides, glándulas suprarrenales, páncreas endocrino, metabolismo de carbohidratos y lípidos, homeostasis del calcio-fósforo, así como síndromes de obesidad monogénica y otros trastornos endocrinos sindrómicos.

Objetivo

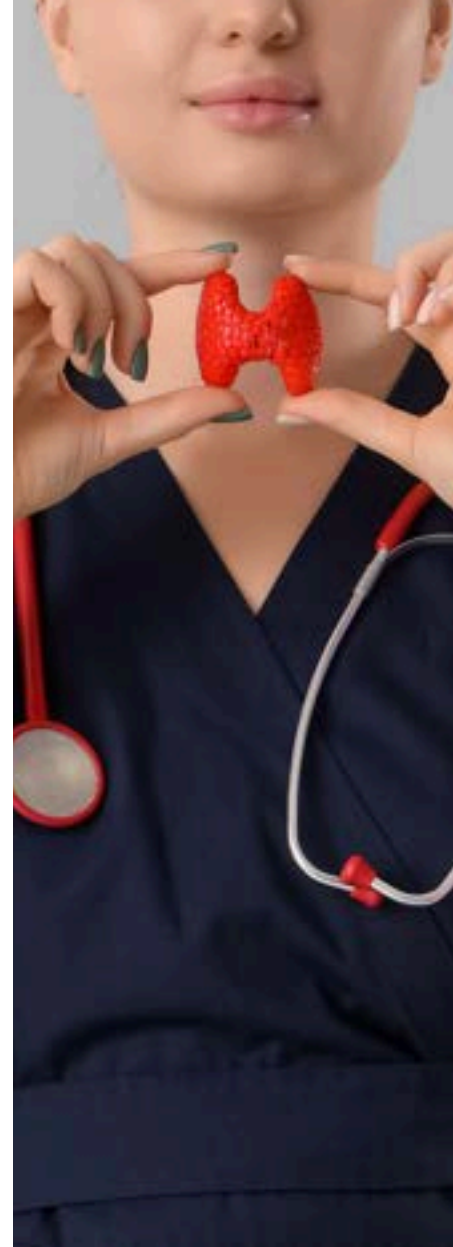
Detectar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas que expliquen hipogonadismo, trastornos del desarrollo sexual, disfunción tiroidea congénita o de inicio temprano, insuficiencia suprarrenal, diabetes monogénica (MODY, neonatal), hipoglucemias hiperinsulinémicas, trastornos severos del metabolismo de lípidos y alteraciones del calcio-fósforo (hiper/hipoparatiroidismo hereditario).

Apoyar al diagnóstico, el pronóstico, vigilancia personalizada y a la selección de terapias cuando exista evidencia científica.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

- Pacientes con sospecha de diabetes monogénica (MODY, diabetes neonatal, diabetes de inicio muy precoz sin características típicas de tipo 1 o 2).
- Recién nacidos, niños o adultos con hipoglucemia persistente/hiperinsulinémica o trastornos congénitos de la gluconeogénesis y glucogenólisis.
- Personas con alteraciones del desarrollo sexual, hipogonadismo hipogonadotrófico congénito, pubertad retrasada o disgenesias gonadales de probable origen genético.
- Pacientes con hipotiroidismo o hipertiroidismo congénito/de inicio temprano, malformaciones tiroideas o síndromes asociados a disfunción tiroidea.
- Sujetos con insuficiencia suprarrenal primaria congénita, hiperplasia suprarrenal congénita u otras alteraciones del eje HPA de sospecha monogénica.
- Pacientes con hiperparatiroidismo o hipoparatiroidismo hereditario, alteraciones severas de calcio-fósforo o síndromes con tumores endocrinos múltiples.
- Personas con obesidad de inicio muy precoz, severa y/o sindrómica, o dislipemias graves de sospecha monogénica.



Ventajas

Cobertura de genes clave con impacto clínico demostrado en patología endocrina y metabólica.
Permite personalizar vigilancia, medidas preventivas y en ciertos casos orientar terapias.
Facilita decisiones informadas para la persona y su familia.

Limitaciones

Alcance de variantes: no detecta todas las alteraciones genéticas. Puede no identificar variantes en regiones reguladoras profundas, intrónicas, expansiones de repetidos, metilación u otros cambios epigenéticos, ni algunos reordenamientos estructurales complejos.
Sensibilidad técnica: la cobertura puede ser variable en regiones con alta homología, pseudogenes o contenido GC extremo
La contribución poligénica y factores ambientales pueden modificar el riesgo individual.
No sustituye la evaluación clínica y las guías de manejo personalizadas

Posibles resultados

Positivo: variante patogénica identificada; se proponen medidas de vigilancia/prevención y pruebas familiares.
Negativo: no se detectan variantes patogénicas en los genes analizados; el riesgo puede seguir elevado si la historia familiar es fuerte.
VUS: variante de significado incierto; no modifica conductas de alto impacto hasta nueva reclasificación.

Requisitos para la toma de muestra

Tipo de muestra: sangre periférica.
Tubo: EDTA (tapa lila).
Volumen: 5 mL en adultos.
Ayuno: no requerido.
Transporte: temperatura ambiente controlada; evitar calor extremo.

Genes

AAAS; ABCA1; ABCC8; ABCG5; ABCG8; ACAT1; ACF3; ADCY3; AGL; AIRE; ALDOA; ALDOB; ALMS1; AMH; AMHR2; ANOS1; AP2S1; APOA1; APOA5; APOB; APOC2; APOC3; APOE; APPL1; AR; ARL6; ARMC5; ARX; ATRX; BBS1; BBS10; BBS12; BBS2; BBS4; BBS5; BBS7; BBS9; BCOR; BLK; BSND; CASR; CDC73; CDKN1A; CDKN1B; CDKN1C; CDKN2B; CDKN2C; CEL; CEP19; CEP290; CEP41; CHD7; CLCNKB; CLDN16; CLDN19; CNNM2; CNNM4; CPE; CREB3L3; CREBBP; CUL4B; CYB5A; CYP11A1; CYP11B1; CYP11B2; CYP17A1; CYP19A1; CYP21A2; DHCR7; DHH; DUOX2; DUOXA2; DYNC2H1; DYRK1B; EGF; EIF2AK3; ENO3; EPM2A; ERCC3; FAM111A; FBP1; FEZF1; FGF8; FGFR1; FIG4; FOXE1; FOXP3; FRAS1; FXR2; G6PC; GAA; GATA4; GATA6; GBE1; GCK; GCM2; GLIS3; GLUD1; GNA11; GNAS; GNRH1; GNRHR; GPIHBP1; GYG1; GYS1; GYS2; HADH; HESX1; HMGCL; HMGCS2; HNF1A; HNF1B; HNF4A; HSD17B3; HSD3B2; IGSF1; IL17RD; INS; INSR; IRF6; KCNA1; KCNJ10; KCNJ11; KISS1; KISS1R; KLF11; KSR2; LAMP2; LDHA; LDLR; LDLRAP1; LEP; LEPR; LHB; LHCGR; LIPA; LMF1; LPL; MAGEL2; MAGT1; MAMLD1; MAP3K1; MC2R; MC3R; MC4R; MEN1; MKKS; MKRN3; MKS1; MPV17; MRAP; NEUROD1; NEUROG3; NHLRC1; NIPA2; NKX2-1; NKX2-5; NNT; NR0B1; NR0B2; NR3C1; NR5A1; NTRK2; OXCT1; PAX4; PAX8; PC; PCBD1; PCK1; PCSK1; PCSK9; PDE11A; PDE8B; PDX1; PFKM; PGAM2; PGK1; PGM1; PHF6; PHIP; PHKA1; PHKA2; PHKB; PHKG2; POMC; POR; POU1F1; PPARG; PRKAG2; PRKAG3; PRKAR1A; PROK2; PROKR2; PROP1; PTF1A; PTH; PYGL; PYGM; RBCK1; RET; RFX6; RSP01; SAMD9; SARS2; SDCCAG8; SECISBP2; SGPL1; SH2B1; SIM1; SLC12A3; SLC16A1; SLC16A2; SLC26A4; SLC2A2; SLC37A4; SLC5A5; SOX10; SOX9; SRD5A2; SRY; STAR; TAC3; TACR3; TBL1X; TG; THRA; THRB; TOE1; TPO; TRIM32; TRPM6; TRPV6; TSHB; TSHR; TSPYL1; TTC8; TUB; UCP2; UCP3; VPS13B; WDPCP; WDR11; WFS1; ZFP57; ZFPM2.

Acreditaciones

