

## Panel GASTRO-GD®

### ¿Qué es?

El Panel GASTRO-GD® es un estudio genético basado en secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar causas monogénicas de enfermedades digestivas y hepatobiliares. Incluye genes implicados en colestasis hereditaria, alteraciones congénitas del metabolismo de ácidos biliares y lípidos, pancreatitis hereditaria, malabsorción intestinal, enteropatías monogénicas, pólipos y neoplasias gastrointestinales hereditarias, así como en síndromes ciliopatías y otros trastornos sindrómicos con afectación gastrointestinal predominante.

### Objetivo

Detectar variantes germinales patogénicas/probablemente patogénicas que expliquen colestasis crónica o recurrente, hiperbilirrubinemia, hepatopatías de origen genético, pancreatitis hereditaria o de inicio temprano, diarrea crónica con malabsorción, enteropatías graves, alteraciones congénitas del metabolismo de lípidos/ácidos biliares y predisposición a neoplasias digestivas hereditarias.

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 (sobre todo pediátricos o de inicio temprano) con colestasis crónica o recurrente, ictericia persistente o sospecha de colestasis hereditaria y hepatopatía genética.
- Personas con pancreatitis aguda recurrente o pancreatitis crónica de inicio temprano, o sospecha de pancreatitis hereditaria.
- Niños y adultos con diarrea crónica grave, malabsorción, fallo de medro o enteropatía severa, incluida enfermedad inflamatoria intestinal muy precoz de posible origen monogénico.
- Pacientes con pólipos gastrointestinales múltiples, tumores digestivos de inicio temprano o síndromes polipósicos/hereditarios.
- Individuos con ciliopatías u otros síndromes multisistémicos con afectación hepato-digestiva relevante.



## Ventajas

Cobertura de genes clave con impacto clínico demostrado en patología hepática, pancreática, intestinal y síndromes asociados.  
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

ABCB11; ABCB4; ABCC2; ADAM17; AHI1; AKR1D1; ALPI; ANKS6; APC; APOA5; APOC2; ARL13B; ARL6; ATM; ATP8B1; B9D1; B9D2; BAAT; BBS1; BBS10; BBS12; BBS2; BBS4; BBS5; BBS7; BBS9; BDNF; BMPR1A; BRCA1; BRCA2; C5ORF42; CASR; CC2D2A; CDKN2A; CELSR3; CEP164; CEP290; CEP41; CFTR; CHD7; CLMP; CPA1; CREB3L3; CTSC; CYP27A1; CYP7B1; DCDC2; DGAT1; DGUOK; DHCR7; EDN3; EDNRB; EFTUD2; EPCAM; FAH; FANCB; FANCC; FOXP3; GANAB; GLI3; GLIS2; GPIHBP1; GUCY2C; HSD3B7; IL10; IL10RA; IL10RB; IL21; INPP5E; INVS; IQCB1; JAG1; KIF1BP; KIF7; L1CAM; LCT; LIPA; LMF1; LPL; LRP5; MID1; MITF; MKKS; MKS1; MNX1; MVK; MYCN; MYO5B; NCF2; NEK8; NEUROG3; NOTCH2; NPC1; NPC2; NPHP1; NPHP3; NPHP4; NR1H4; NRG1; NRTN; OFD1; PAX3; PEX1; PEX10; PEX12; PEX2; PEX26; PEX5; PEX6; PHOX2B; PKD1; PKD2; PKHD1; PRKCSH; PRSS1; PTF1A; RET; RFX6; RMRP; RPGRIP1L; SAR1B; SCYL1; SEC63; SERPINA1; SI; SKIV2L; SLC10A2; SLC25A13; SLC26A3; SLC5A1; SLC9A3; SMPD1; SOX10; SOX2; SPINK1; SPINT2; STK11; STX3; TCTN1; TCTN2; TCTN3; TJP2; TMEM138; TMEM216; TMEM231; TMEM237; TMEM67; TRIM32; TRMU; TTC37; TTC7A; TTC8; UBR1; UGT1A1; VHL; VIPAS39; VPS33B; WDR19; WDR35; XIAP; ZEB2; ZNF423.

## Acreditaciones

