

Panel NEFRO-GD® NGS

¿Qué es?

El Panel NEFRO-GD® es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) orientado a identificar variantes germinales asociadas a enfermedades renales hereditarias, alteraciones tubulares y glomerulares, trastornos del manejo de agua y electrolitos, y síndromes nefrourológicos multisistémicos.

Incluye genes implicados en desarrollo renal y de vías urinarias, función glomerular (podocitos), transporte tubular, metabolismo óseo-mineral, ciliopatías renales (nefronoptosis, enfermedad poliquística), síndromes colestásicos/hepatorrenales y tubulopatías perdedoras de sal.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas/probablemente patogénicas causantes de nefropatías hereditarias, tubulopatías y síndromes nefrourológicos.

Apoyar el diagnóstico diferencial en pacientes con enfermedad renal de causa no aclarada, sobre todo en edades tempranas o con historia familiar.

Orientar el pronóstico renal y extrarrenal, la indicación de seguimiento especializado (cardíaco, hepático, endocrinológico, óseo) y las decisiones terapéuticas.

Facilitar asesoramiento familiar, estudio en cascada y planificación reproductiva.

Metodología

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

Nota: No evalúa expansiones de repetidos ni metilación; para sospecha de ataxias por repetidos, X frágil u otras entidades



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

- Indicado en pacientes con sospecha de enfermedad renal hereditaria, en particular cuando exista:
- Enfermedad renal crónica o insuficiencia renal de inicio infantil/juvenil sin causa adquirida evidente.
- Proteinuria, síndrome nefrótico o glomerulopatía familiar (p. ej. mutaciones en NPHS1/NPHS2, ACTN4, INF2).
- Tubulopatías (síndromes de Bartter, Gitelman, acidosis tubular renal, hipomagnesemia, alteraciones del manejo de calcio/fósforo, glucosuria renal, etc.).
- Ciliopatías renales: nefronoptosis, enfermedad renal quística, poliquistosis hepatorrenal, síndromes con afectación retinorrenal o neurológica.
- Síndromes malformativos renales y de vías urinarias o anomalías estructurales asociadas a otras malformaciones (cardíacas, vertebrales, craneofaciales).
- Historia familiar compatible o variante familiar conocida; evaluación preconcepcional.



Ventajas

Evalúa en un solo estudio genes asociados a trastornos glomerulares, tubulares, metabólicos y ciliopatías, incrementando el rendimiento diagnóstico.

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, ACTN4, ACVR2B, AGPS, AGXT, AHI1, AIP1, AKR1D1, ALDOB, ALG8, ALPL, ANKH, ANKS6, ANO5, ANO1, AP2S1, ARHGAP31, ARHGDI, ARL13B, ARL6, ARMC4, ARSE, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP8B1, ATR, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP1, BMPR1B, BSND, C8ORF37, CA2, CABP4, CANT1, CASP10, CASR, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CD2AP, CDKN1C, CENPF, CENPJ, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP63, C21ORF59, CFPAP3, CFC1, CFTR, CHD7, CHSY1, ICK, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNGA3, COL10A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A3, COMP, COQ2, COQ6, COQ8B, COQ9, C5ORF42, CRB1, CRELD1, CRTAP, CRX, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP7B1, DDR2, DGKE, DGUOK, DHCR7, DMP1, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRC1, DUSP6, DYM, DYNC2H1, EBP, EIF2AK3, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, FAH, FAS, FASLG, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FKBP10, FLNB, FLRT3, FSHB, FXYD2, GDF1, GDF5, GFM1, GHR, GLA, GLI2, GLI3, GLIS2, GNA11, GNAS, GNPAT, GNRH1, GNRHR, GRHR, GUCY2D, HAMP, HESX1, HEXA, HFE, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HS6ST1, HSD11B2, HSD3B7, HSPG2, HYDIN, HYL1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, IL17RD, IMPDH1, INF2, INPP5E, INPPL1, INVS, IQCB1, ITGA3, JAG1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KIF7, KISS1, KISS1R, KLHL3, LAMB2, LBR, LCA5, LCT, LEFTY2, LEP, LEPR, LHB, LHX3, LHX4, LIFR, LMX1B, LRAT, LRP5, LRRC6, LZTFL1, MAGED2, MAGI2, MATN3, MCEE, MERTK, MKKS, MKS1, MMAA, MMAB, MMADHC, MMP13, MMP21, MMP9, MUT, MPV17, MYH9, MYO7A, NBAS, NEK1, NEK8, NEUROG3, NKX2-5, NKX3-2, NME8, NMNAT1, NODAL, NOG, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NROB1, NROB2, NR3C2, NSDHL, NSMF, OCL, OFD1, OTX2, P3H1, PAX2, PCSK1, PDE6D, PDSS2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, PEX7, PHEX, PHF6, PKD1, PKD1L1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLOD2, PMM2, PNPLA2, POLG, POLR3B, POMC, POU1F1, PPARG, PPIB, PRKAR1A, PROK2, PROKR2, PROM1, PROP1, PRPH2, PTH1R, RBBP8, RD3, RDH12, RDH5, RHO, RLBP1, RMND1, ROR2, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN1G, SDCCAG8, SEMA3A, SERPINA1, SERPINF1, SERPINH1, SLC12A1, SLC12A3, SLC25A13, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC4A1, SLC4A4, SLC4A5, SLC6A1, SLC6A3, SMPD1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPAG1, SPATA7, SPINT2, SPRY4, TAC3, TACR3, TBX5, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TERF2, TJP2, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TNFRSF11B, TRIM32, TRIP11, TRMU, TRPC6, TRPS1, TRPV4, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP1, UGT1A1, VHL, VIPAS39, WDPCC, WDR11, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WDR73, WNK1, WNK4, WNT5A, WNT7A, WT1, ZIC3, ZMYND10, ZNF423.

Acreditaciones

