

Panel Rasopatías

¿Qué es?

El Panel RASOPATIAS es un estudio genético por secuenciación de nueva generación (NGS) diseñado para identificar variantes germinales en genes de la vía RAS/MAPK asociadas a rasopatías. Las rasopatías comprenden un grupo de síndromes de desarrollo con solapamiento clínico (p. ej., síndrome de Noonan y relacionados, cardiofaciocutáneo, Costello, neurofibromatosis tipo 1 y fenotipos tipo NF1, entre otros) caracterizados por alteraciones en el crecimiento y desarrollo, rasgos craneofaciales, cardiopatías congénitas, neurodesarrollo y riesgo variable de neoplasias.

Objetivo

Detectar variantes patogénicas/probablemente patogénicas en genes de la vía RAS/MAPK causantes de rasopatías.

Apoyar el diagnóstico diferencial entre síndromes fenotípicamente solapados (Noonan-like, CFC, Costello, NF1 y SPRED1).

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

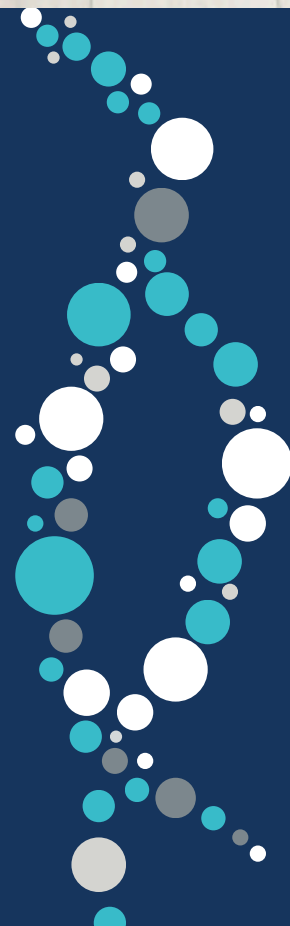
Secuenciación de nueva generación (NGS) de un panel de genes validados.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

Pacientes con sospecha clínica de rasopatía, especialmente cuando se observa:

- Rasgos craneofaciales compatibles (hipertelorismo, ptosis, orejas de implantación baja), talla baja/discrepancia de crecimiento.
- Cardiopatías congénitas o disfunción valvular (p. ej., estenosis pulmonar), miocardiopatía hipertrófica o arritmias.
- Alteraciones cutáneas (manchas café con leche, efélides axilares/inguinales), linfedema, anomalías esqueléticas.
- Retraso global del desarrollo, dificultades de aprendizaje o trastornos del neurodesarrollo.
- Tumores/lesiones asociadas a la vía RAS/MAPK o historia familiar compatible con herencia autosómica dominante.
- Recién nacidos o niños con fenotipo sindrómico compatible sin diagnóstico etiológico claro.



Ventajas

Cobertura de los genes clave de la vía RAS/MAPK con alto valor diagnóstico en síndromes con solapamiento clínico. 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. Cobertura variable en regiones de alta homología o pseudogenes (p. ej., TTN)

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/prevenición 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

A2ML1, ACTB, ACTG1, BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, NSUN2, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, YWHAZ

Acreditaciones

