

## GEN RECEPTOR DE ACTH (MC2R), ESTUDIO GENÉTICO-MOLECULAR

Elaborado en Agosto de 2021 por Blga. Alejandra Vera  
Revisado por TM Ligia Valdivia y aprobado por Dra. Marcela Lagos

**Código del Examen** : 2604

**Nombres del Examen** : Estudio genético-molecular del gen receptor de ACTH (MC2R)

**Laboratorios de Procesamiento** :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Biología Molecular	Lunes a Viernes	10 días hábiles

**Preparación del Paciente** : No requiere preparación

**Muestra Requerida** :

■ Sangre completa  
Recolectar 1 tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo: 2 ml

*Muestra Opcional: Consultar al laboratorio (Fono 223548515)*

**NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica**

**Estabilidad de la Muestra<sup>1</sup>** :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica

**Condiciones de Envío al Laboratorio** :

\*Dentro de Santiago y en el día  
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

\*Desde fuera de Santiago  
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO

*\*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.*

**Método Utilizado<sup>2,3,5</sup>** :

Amplificación por PCR del ADN y análisis de mutaciones por secuenciación del único exón codificante del gen MC2R. Comparación de secuencias obtenidas con secuencia de referencia (wild type, sin alteraciones).

**Intervalos de Referencia** :

No aplica

**Valor Crítico** :

No aplica

**Parámetros de Desempeño<sup>4</sup>** :

Variantes patogénicas inactivantes del gen receptor de ACTH (o MC2R) se presentan en homocigocidad o como heterocigocidades compuestas en aproximadamente el 25% de los casos familiares con uno o más miembros afectados con deficiencia de glucocorticoides (DGF) tipo I (FGD type I: OMIM#202200).

**Información Clínica<sup>2,3,4</sup>** :

La deficiencia familiar de glucocorticoides (DGF) tipo I es un desorden autosómico recesivo, caracterizado por resultar de alteraciones ambas copias del gen MC2R. Sin embargo, la DGF es un desorden genéticamente muy heterogéneo lo que se refleja en que la mayoría de los casos afectados no presentan alteraciones en el

gen MC2R.

Clínicamente, el desorden se presenta con una hiperpigmentación de la piel, debilidad muscular, secreción deficiente de cortisol y andrógenos y elevadas concentraciones de ACTH. La aldosterona y la actividad de la renina plasmática se encuentran en niveles dentro del intervalo normal.

Indicaciones:

- Confirmar/establecer el diagnóstico en un caso índice
- Miembros de una familia con casos afectados previos donde se han encontrado alteraciones en el gen MC2R.

Interpretación de resultados:

- **Sin mutaciones observadas**

Resultado: c.[=];[=]

=:wild type (alelo sin alteraciones)

Conclusiones: El/La paciente no presenta alteraciones en el gen MC2R.

- **Con 1 alteración**

Resultado: [Mut] ; [=]

=:wild type (alelo sin alteraciones)

Conclusiones: El/La paciente es heterocigoto(a) para la variante patogénica....

- **Con 2 alteraciones**

Resultado: [Mut];[Mut]

Conclusiones: El/La paciente es homocigoto(a) para la variante patogénica....

El/La paciente es heterocigoto(a) compuesto(a) para la variante patogénica....

Nota: Para una adecuada interpretación de los resultados es necesario considerar los hallazgos clínicos.

Factores Interferentes:

Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR

## Referencias

1. Richardson A. et al (2006) Blood storage at 4 °C. Factors involved in DNA yield and quality. J.Lab.Clin. Med; 147 (6): 290-294.
2. Weber A, Clark AJ. (1994) Mutations of the ACTH receptor gene are only one cause of familial glucocorticoid deficiency. Hum Mol Genet; 3(4):585-8.
3. Meimaridou E, et al (2013) ACTH resistance: genes and mechanisms. Endocr Dev. 24:57-66.
4. Clark AJ, et al (2005) Inherited ACTH insensitivity illuminates the mechanisms of ACTH action. Trends Endocrinol Metab; 16(10):451-7.