

ESTUDIO DEL GEN *NPHS2* (PODOCINA) SECUENCIACIÓN EXONES 5 Y 7, SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE

Actualizado en febrero 2025 por Blga. Alejandra Vera
Revisado TM Ligia Valdivia y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2500

Nombres del Examen : Estudio del gen *NPHS2* (Podocina) secuenciación exones 5 y 7, Síndrome nefrótico corticorresistente

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: 3 ml

Muestra Opcional: Consultar al laboratorio (Fono 223548518)

NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica

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^{2,3,5} : Estudio por secuenciación Sanger bidireccional y dirigida de los exones 5 y 7 del gen de la podocina *NPHS2*, codificante de la proteína Podocina. Las secuencias obtenidas se comparan con la secuencia de referencia NG_007535.1 y las variantes observadas son reportadas en base a la secuencia de referencia NM_014625.4.

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño^{2,4,6} : Variantes patogénicas en el gen de la podocina *NPHS2*, se han reportado en formas familiares y esporádicas de Síndrome Nefrótico corticorresistente (SRNS), incluyendo glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS). El genotipo conformado por la variante patogénica c.851C>T [p.Ala284Val] ubicada en el exón 5 del gen *NPHS2* y la variante polimórfica con efectos funcionales c.686G>A [p.Arg229Gln] ubicada en el exón 7, es el genotipo más

frecuentemente observado población Chilena con el fenotipo clínico de (SRNS).

Información Clínica ^{2,3,4,5,6}

- : El síndrome nefrótico corticorresistente (SRNS) o Síndrome Nefrótico tipo 2 (NPHS2) es una condición de herencia autosómica recesiva, la que se caracteriza por la aparición de edemas, incremento en la excreción de proteínas urinarias, hiperlipidemia y baja albumina sérica. El síndrome nefrótico resulta de un grupo de condiciones heterogéneas que en suma afectan a los glomérulos (unidades de filtración de los riñones). Esta enfermedad se puede desarrollar en presencia de enfermedades sistémicas como diabetes mellitus o lupus, o puede ser resultado directamente de enfermedad renal primaria. Alteraciones en el gen NPHS2 son la causa más común de síndrome nefrótico corticorresistente hereditario, constituyendo el 45% al 55% de los casos familiares y 8% al 20% de los casos esporádicos.

Indicaciones:

- De no encontrarse variantes patogénicas en los exones 5 y 7, se recomienda el estudio de los seis exones restantes del gen NPHS2 (prestación 2501).

Interpretación de resultados:

- **Sin variantes patogénicas observadas**

Resultado: c.[=];[=]

=:wild type (alelo normal para las variantes estudiadas)

Conclusiones: El/La paciente no presenta variantes patogénicas en los exones estudiados.

Observación: La ausencia de variantes patogénicas no descarta la presencia de alteraciones en los exones no analizados.

- **Con variante patogénica observada**

Resultado: Se reporta la(s) variante(s) con nomenclatura HGVS en DNA codificante y proteína.

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. Azocar M. (2011) El Síndrome Nefrótico y el Diagnóstico Genético en Pediatría. Rev. chil. Pediatr.; 82 (1): 12-20
3. Dámaso O, et al (2011) Síndromes nefróticos hereditarios. Podocitopatías. Revista Nefrología Sup Ext;2(1): 21-8
4. Bouchireb K. et al (2014) NPHS2 Mutations in Steroid-Resistant Nephrotic Syndrome: A Mutation Update and the Associated Phenotypic Spectrum. Hum Mut 35 (2): 178-186
5. Caridi G. et al (2005) NPHS2 (Podocin) Mutations in Nephrotic Syndrome. Clinical Spectrum and Fine Mechanisms. Pediatr Res 57: 54R-61R.
6. Machuca et al (2009) Clinical and epidemiological assessment of steroid-resistant nephritic Syndrome associated with the NPHS2 R229Q variant. Kidney Int. 75:727-735.