

ESTUDIO DE VARIANTE CONOCIDA (HASTA 2) POR SECUENCIACIÓN

Actualizado en septiembre de 2025 por TM Ligia Valdivia
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2158

Nombres del Examen : Estudio de variante conocida (hasta 2) por secuenciación
Estudio de variante familiar por secuenciación

Laboratorios de Procesamiento :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular	Lunes a Viernes	15 días hábiles* 30 días hábiles **

Plazo de entrega diferenciado según sean variantes identificadas por este laboratorio (15 días hábiles*) o identificadas por laboratorio externo en otros genes (30 días hábiles**).

Preparación del Paciente : No requiere

NOTA 1: Este estudio aplica a la búsqueda de una o dos variantes identificadas en familiares de un caso índice. La variante puede haber sido identificada en genes que están incluidos en alguna de las prestaciones vigentes de este laboratorio, por ejemplo, estudio de mutación en gen Factor VIII (Hemofilia A), gen *PTPN11* (Síndrome de Noonan), gen *GCK* (Mody 2), etc.

Se debe confirmar con el laboratorio (22 3548515) la factibilidad del estudio.

NOTA 2: Esta prestación **no aplica** a estudio de familiares de un caso índice con Hiperplasia Suprarrenal Congénita estudiado con la prestación 1016. En este caso se debe realizar el estudio completo.

NOTA 3: En casos en que se solicita confirmar una variante identificada por otro laboratorio en genes que no son parte de los que se estudia en el nuestro:

- **Debe confirmar con el laboratorio llamando al teléfono 22 354 8515 la factibilidad del estudio y condiciones.**
- **Enviar al correo que se le indique los documentos que citan el gen y variante solicitada, además de copia del informe exoma o panel NGS donde fue identificada la variante.**
- **Si confirmamos que es posible estudiar, debe proporcionar la información nombre y apellidos de todas las personas que participarán en el estudio.**
- **Se requiere muestra del caso índice, debe ingresar con solicitud de la prestación 1833 Aislamiento de ADN. Sin esta muestra no es posible aceptar el caso.**
- **Se debe tener presente que la solicitud de estudio de variante debe incluir al menos a 2 familiares del caso índice.**
- **Solo es posible estudiar una variante por cobro, aunque las variantes se encuentren en el mismo gen.** En caso de que la orden médica indique más de una variante confirmar con el laboratorio (22 354 8515) el cobro a realizar.
- **Aplica el plazo de entrega mayor para el informe de resultados.**

Muestra Requerida :

- Sangre completa
Recolectar un tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo 2 mL de sangre

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

Estabilidad de la Muestra ¹	:	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Muestra</th> <th>T° Ambiente (20 - 25 °C)</th> <th>Refrigerada (2 - 8 °C)</th> <th>Congelada (-20°C)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sangre Total con EDTA</td> <td>3 días</td> <td>1 mes</td> <td>No aplica</td> </tr> </tbody> </table>	Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)	Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica
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	:	<p>*Dentro de Santiago y en el día Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO</p> <p>*Desde fuera de Santiago Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO</p> <p><i>*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.</i></p>								
Método Utilizado	:	Secuenciación de Sanger del fragmento de ADN que incluye la región del gen donde se encuentra la variante solicitada.								
Intervalos de Referencia	:	No aplica								
Valor Crítico	:	No aplica								
Parámetros de Desempeño	:	Dado que se trata de una variante o dos variantes previamente identificadas en el caso índice, ésta será detectada si el paciente la presenta.								
Información Clínica	:	<p>Indicaciones: Este estudio se realiza preferentemente para la identificación de una variante conocida (hasta 2) en caso índice (confirmación a solicitud del tratante) o su familiar.</p> <p>Interpretación de resultados: -Sin variante observada: Resultado: c. [=]; [=] [=]: wild type (la secuencia observada es idéntica a la secuencia de referencia) Conclusión: El/La paciente no presenta la variante estudiada en el gen</p> <p>-Con Variante observada Resultado: c.[variante];[=] p.[Variante];[=] [=]:wild type (la secuencia observada es idéntica a la secuencia de referencia) Conclusión: El/La paciente es heterocigoto(a) para la variante en la región estudiada en el gen</p> <p>Nota: Para una adecuada interpretación del resultado es necesario considerar los hallazgos clínicos, historia familiar y otros exámenes de laboratorio. Frente a resultados con alteraciones, se recomienda consejo genético. Resultado informado con nomenclatura según recomendaciones del HGVS.</p> <p>Factores Interferentes: Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR.</p>								
Referencias	:	<p>1. Richardson A, Narendran N, Guymer R, Vu H, Baird P. (2006) Blood storage at 4°C - factors involved in DNA yield and quality. Journal of laboratory and clinical medicine 147: 290-294.</p>								