

ESTUDIO DE VARIANTE CONOCIDA (HASTA 2) POR SECUENCIACIÓN

Actualizado en Septiembre de 2023 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. También puede haber sido identificada en laboratorio externo, se requiere copia del informe.
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 estudian en este laboratorio se debe confirmar con el laboratorio (22 3548515) la factibilidad del estudio y condiciones. Si el laboratorio puede realizar el estudio se debe tener presente que la solicitud debe incluir al caso índice y 2 familiares y que solo es posible estudiar una variante por cobro, aunque las variantes se encuentren en el mismo gen. En caso de que la orden medica indica más de una variante confirmar con el laboratorio (22 3548515) 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

Estabilidad de la Muestra ¹ :

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	: Secuenciación del fragmento de ADN que incluye la región donde se encuentra la variante del gen solicitado.
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	: 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.