CONEXINA 26 Y CONEXINA 30, ESTUDIO GENÉTICO-MOLECULAR

Actualizado en enero 2025 por TM Patricia Arroyo G.
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2074

Nombres del Examen : Estudio genético-molecular de Conexina 26 y Conexina 30

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 un tubo tapa lila (EDTA), volumen mínimo: 1 mL de sangre

Muestra Opcional: consultar al laboratorio al fono 23548515

NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica

Estabilidad de la Muestra[4] :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 a 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 SÍ/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO

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

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

Método Utilizado : Conexina 26: Para este estudio se analiza toda la región codificante del exón 2 en el gen GJB2 por secuenciación.

Conexina 30: Para el estudio molecular de la deleción Δ(GJB6-D13s1830) de 342-Kb en el gen GJB6 se utiliza PCR convencional que dependiendo de si la deleción está presente, amplifica fragmentos de distinto tamaño (pb).

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño : En un estudio realizado en nuestra institución, se encontraron mutaciones en ambos alelos en 11 de 29 pacientes (38%), en un paciente 1 alelo mutado (3%) y en 17 no se identificaron mutaciones (59%). La mutación más frecuente fue la deleción 35delG en 15 de los 23 alelos mutados (65%), el resto correspondió a distintas mutaciones descritas previamente.
El porcentaje de identificación en pacientes con hipoacusia no sindrómica profunda a severa con patrón de herencia autosómico recesivo fue de 39.6%.

Información Clínica [2,5] : La hipoacusia neurosensorial afecta a 1-2/1000 recién nacidos vivos; 50% es de origen genético, correspondiendo el 70% a cuadros no sindrómicos autosómicos recesivos. La mitad de ellos presenta mutaciones en el gen GJB2 que codifica para Conexina 26. En algunos pacientes en que se ha encontrado una o ninguna mutación en el gen GJB2, se ha descrito una deleción de 342-kb en el gen GJB6 que codifica para Conexina 30.

Indicaciones:
Pacientes con hipoacusia no sindrómica severa a profunda con patrón de herencia autosómica recesiva

Interpretación de resultados:

- [=];[=]: wildtype (alelo que no presenta las alteraciones en el gen estudiado)
  El paciente no presenta variantes en el gen GJB2 ni la deleción Δ (GJB6-D13s1830) en el gen GJB6.

- [Variante];[=]:
  El paciente presenta una variante reportable (patogénica, probablemente patogénica o de significado incierto) en uno de sus alelos.

- [Variante];[variante]:
  El paciente presenta variantes reportables en ambos alelos.

- Con deleción Δ (GJB6-D13s1830)
  El/la paciente presenta la deleción Δ (GJB6-D13s1830) en el gen GJB6.

Nota: Para una adecuada interpretación de los resultados es necesario considerar los hallazgos clínicos. Se recomienda asesoramiento genético. Resultado informado según recomendaciones del HGVS.

Factores Interferentes:
Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR.

Referencias :

1. Castillo I. Et al. N Engl j Med, Vol.346, Nº4- jannuary 24,2002
2. Current protocol in Human Genetics (2004) 9.16.1-916.16 Contributed by Heidi L Rehm
3. Kenna M.A.et al.Arch Otolaryngol Head neck Surg.2001;127:1037-1042
4. Richardson, A. et al, Blood storage at 4°C – Factors involved in DNA yield and quality. J lab Clin Med 2006; 147 (6):290-29