

## PANELES DE PRECISIÓN

### NEFROLOGÍA:

- **Panel de precisión del síndrome de Alport:** El Síndrome de Alport (SA) es una enfermedad renal hereditaria progresiva caracterizada por pérdida auditiva neurosensorial, anomalías oculares y aumento del riesgo de insuficiencia renal crónica. Es un trastorno genético y fenotípicamente heterogéneo de las membranas basales glomerular, coclear y ocular debido a una mutación en los genes que codifican el colágeno tipo IV. Las personas afectadas por esta enfermedad experimentan una pérdida progresiva de la función renal, que se presenta como sangre en la orina (hematuria). El modo de herencia puede ser ligado al cromosoma X, autosómico recesivo y autosómico dominante.
- **Panel de precisión del síndrome de Bartter:** El síndrome de Bartter es un trastorno tubular renal autosómico recesivo causado por una reabsorción defectuosa de sal en el asa de Henle ascendente gruesa que produce hipopotasemia, hipocloremia, alcalosis metabólica, renina y aldosterona elevadas con presión arterial normal. En los casos neonatales, puede sospecharse antes del nacimiento y diagnosticarse poco después del nacimiento, mientras que en los casos clásicos, la presentación puede comenzar a los 2 años de edad o antes. La heterogeneidad genética de esta enfermedad proviene de mutaciones genéticas en el cotransportador de cloruro de sodio/cloruro de potasio o en el canal de potasio transportador en el asa ascendente gruesa de Henle.
- **Panel de precisión del síndrome de Liddle Syndrome:** El síndrome de Liddle es un trastorno genético caracterizado por hipertensión con niveles bajos de renina que aparece temprano en la vida. Está causada por mutaciones que afectan al canal de sodio epitelial (ENaC) situado en el conducto colector de la nefrona. La presentación más común de esta enfermedad es hipertensión de aparición temprana, hipopotasemia, alcalosis metabólica con actividad de renina plasmática suprimida y aldosterona plasmática baja. A pesar de este fenotipo típico, la enfermedad puede ser clínicamente heterogénea, incluso con fenotipos leves. Se transmite con un patrón autosómico dominante.
- **Panel de precisión del síndrome de Meckel-Gruber:** El síndrome de Meckel-Gruber (MKS) es una afección del neurodesarrollo autosómica recesiva letal caracterizada por una tríada de síntomas que son encefalocele occipital, riñones poliquisticos grandes y polidactilia postaxial. Está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas que permiten una estructura y función adecuadas del cilio primario. Pertenece a un grupo de enfermedades conocidas como ciliopatías, y dado que los cilios están presentes en una variedad de órganos en el organismo humano, tiene varias otras manifestaciones. Las anomalías asociadas incluyen hendiduras orales, anomalías genitales, alteraciones del SNC y fibrosis hepática. La principal causa de muerte es la hipoplasia pulmonar.

- **Panel de precisión del síndrome nefrótico:** El Síndrome Nefrótico (SN) se define como la presencia de proteinuria en rango nefrótico con un nivel bajo de albúmina sérica, edema e hipercolesterolemia, lo que indica daño a la barrera de filtración glomerular. La proteinuria de rango nefrótico se conoce como la pérdida de 3,5 gramos o más por día de proteína en la orina. El síndrome nefrótico tiene un sinnúmero de causas en las que podemos encontrar enfermedades renales primarias como la enfermedad de cambios mínimos, la glomeruloesclerosis focal y segmentaria y la glomerulonefritis membranosa, entre otras. También puede ser el resultado de enfermedades sistémicas que involucran otros órganos además del riñón, como diabetes, lupus eritematoso y amiloidosis. Las causas genéticas del síndrome nefrótico consisten en defectos en la filtración glomerular que involucran una variedad de mutaciones genéticas, heredadas en su mayoría con un patrón autosómico recesivo.
- **Panel de precisión de la enfermedad renal poliquística:** La enfermedad renal poliquística (PKD, por sus siglas en inglés) es un trastorno multisistémico y progresivo hereditario que se caracteriza por la formación de quistes y el agrandamiento de los riñones y otros órganos. Los quistes son sacos redondos no cancerosos que contienen líquido. Estos quistes finalmente deterioran la anatomía y la fisiología renal, lo que hace que pierdan su función con el tiempo. La poliquistosis renal se clasifica en dos trastornos distintos según el patrón de herencia: PKD autosómica dominante (ADPKD) y PKF autosómica recesiva (ARPKD). La ARPKD es la forma más agresiva y se presenta con insuficiencia pulmonar grave e insuficiencia renal progresiva de aparición temprana durante la infancia. Si no se trata, ARPKD es letal antes de la adolescencia. La ADPKD generalmente se manifiesta durante la edad adulta y es la causa hereditaria más común de enfermedad renal crónica. Los riñones quísticos son causas comunes de enfermedad renal en etapa terminal, tanto en niños como en adultos.
- **Panel de precisión de uria hiperoxal primaria:** La hiperoxaluria primaria (HP) es un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del hígado caracterizadas por una mayor formación de cálculos de oxalato de calcio en los riñones con el desarrollo posterior de nefrolitiasis y enfermedad renal crónica. La hiperoxaluria se define como una excreción urinaria elevada de oxalato (más de 40 mg en 24 horas), un producto metabólico final. Esta excreción elevada puede contribuir a la formación de cálculos renales y otros problemas de salud. Las mutaciones en enzimas hepáticas específicas involucradas en el metabolismo del oxalato constituyen la etiología de esta enfermedad. Hay tres tipos principales de PH: tipos de PH I, II y III. – diferenciados por la enzima específica que es deficiente.

- **Panel de precisión del síndrome urémico hemolítico:** El síndrome urémico hemolítico (SUH) se define por la presencia de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia y lesión renal aguda. Es una de las principales causas de insuficiencia renal aguda en niños. Es una condición clínicamente heterogénea dadas las diferentes etiologías del SUH que resultan en diferencias en la presentación, manejo y resultado. Se ha clasificado en SHU típico resultante de infecciones por E.coli productora de toxina Shiga (STEC) y SHU atípico o no STEC. El SUH puede ser hereditario debido a errores congénitos del metabolismo de la cobalamina C, mutaciones del gen del complemento o adquirido por infecciones, autoanticuerpos o toxicidad por fármacos. Se estima que aproximadamente el 50 por ciento de los casos de E.coli que no producen toxina Shiga resultan de mutaciones en estos genes. Hay un patrón estacional de HUS, con un pico en el verano y el otoño. El modo de herencia sigue un patrón autosómico dominante o autosómico recesivo.