
LA VICTORIA ES DE TODOS
FUERZAS MILITARES DE COLOMBIA
DIGSA
DIRECCIÓN GENERAL DE SANIDAD MILITAR



LINEAMIENTOS PARA LA AUTORIZACIÓN DE ESTUDIOS MOLECULARES EN EL SSFM.

LINEAMIENTOS PARA LA AUTORIZACIÓN DE ESTUDIOS MOLECULARES EN EL SSFM.

Marco Teórico

Los estudios genéticos, son un grupo de pruebas diagnósticas que permiten la identificación de enfermedades que surgen a partir de daños en el ADN, estos pueden ser de diferente índole, los cuales varían desde mutaciones puntuales, ganancias o pérdidas de material genético (inserciones o deleciones), hasta alteraciones estructurales o numéricas a nivel cromosómico.

Cada una de estas alteraciones es susceptible de identificación a través del método diagnóstico adecuado, para ello se cuenta en la actualidad con técnicas de secuenciación de siguiente generación, MLPA, hibridación genómica comparada con Re arreglos, hibridación in situ con fluorescencia y cariotipo, por mencionar las más frecuentemente utilizadas.

CUPS DE ESTUDIOS MOLECULARES DE ENFERMEDADES

- ***908412***-ESTUDIO MOLECULAR DE ENFERMEDADES
- *908420*-ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES (ESPECÍFICOS
- • • •

- ***908421***-ESTUDIO MOLECULAR DE REARREGLOS (ESPECÍFICOS)
- ***908422***-ESTUDIO MOLECULAR DE EXONES (ESPECÍFICOS):
- • • •

- ***908423***-ESTUDIO MOLECULAR DE DELECIONES Y DUPLICACIONES (ESPECÍFICAS)
- ***908424***-ESTUDIO MOLECULAR DE MUTACIONES (ESPECÍFICAS):
- • • •

DEFINICIÒN CUPS

01

- **ESTUDIO MOLECULAR DE ENFERMEDADES:** Este código no permite el análisis diagnóstico de las enfermedades basados en el mecanismo fisiopatológico, teniendo en cuenta que muchas de las patologías genéticas pueden presentar más de uno de ellos, su utilización no permitiría realizar un análisis dirigido a identificar la causa molecular más frecuente de esta, por otro lado daría la posibilidad de utilizar métodos con menor rendimiento diagnóstico o que la cantidad de genes analizados para una enfermedad genética especifica no incluya genes recientemente asociados con el origen de ella.

02

- **ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES (ESPECÍFICOS):** Este estudio molecular busca identificar alteraciones por secuenciación de un gen que este relacionado con una patología genética especifica, cuyo mecanismo fisiopatológico sea en mayor proporción por alteraciones de la secuencia. A través de este código se deben ordenar los paneles multigenes escribiendo cada uno de los genes que se quieran analizar en relación con una enfermedad genética especifica

03

ESTUDIO MOLECULAR DE REARREGLOS (ESPECÍFICOS): Este estudio molecular busca identificar alteraciones dadas por variantes en la carga genética las cuales puedan ser ocasionadas por microdeleciones o microduplicaciones o rearreglos genómicos, cuyo mecanismo fisiopatológico se deba a perdidas o ganancias de material genético no detectables por otros métodos



DEFINICIÒN CUPS

04

- **ESTUDIO MOLECULAR DE EXONES (ESPECÍFICOS):** Este estudio molecular busca analizar las alteraciones de secuencia que se presentan en los exones que conforman los genes presentes en el ADN. Sus aplicaciones estarán orientadas para el diagnóstico en pacientes que presentan 1- un fenotipo que coincide con más de una enfermedad genética, 2- un fenotipo sindrómico que no coincide con una enfermedad genética particular, 3- un fenotipo clínico que implique múltiples genes.

05

- **ESTUDIO MOLECULAR DE DELECIONES Y DUPLICACIONES (ESPECÍFICAS):** Este estudio molecular busca identificar perdidas o ganancias de material genético de un único gen o de una región conocida, que estén involucrados con el desarrollo de una enfermedad genética especifica y cuyo principal mecanismo fisiopatológico sea este, o en aquellas enfermedades genéticas en las cuales se hayan descartado las alteraciones moleculares por otros mecanismos (por ejemplo, alteraciones de la secuencia).

06

- **ESTUDIO MOLECULAR DE MUTACIONES (ESPECÍFICAS):** Este estudio molecular busca identificar alteraciones genéticas puntuales o ya conocidas en genes específicos, cuya proporción en el desarrollo de la enfermedad es tan alta, que no requeriría el análisis de todo el gen.



Cups identificación molecular de hongos, parásitos, bacterias, virus

908855	IDENTIFICACIÓN DE OTRA BACTERIA (ESPECÍFICA) POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908856	IDENTIFICACIÓN DE OTRO VIRUS (ESPECÍFICA) POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908857	IDENTIFICACIÓN DE OTRO PARÁSITO (ESPECÍFICO) POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908858	IDENTIFICACIÓN DE OTRO HONGO (ESPECÍFICO) POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908859	IDENTIFICACIÓN SIMULTÁNEA DE MÚLTIPLES PATÓGENOS POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908860	Plasmodium especies IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES	ACTIVO	NO
908866	Hepatitis B IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908867	Toxocara spp IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908869	Varicela zoster IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908870	Epstein Barr IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908878	Streptococcus pneumoniae IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908879	Bordetella pertussis IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908880	Bordetella parapertussis IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908881	Haemophilus influenzae IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908882	Neisseria meningitidis IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908883	Hepatitis E IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908884	Sarampión IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908886	Adenovirus IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
908887	Histoplasma IDENTIFICACIÓN POR PRUEBAS MOLECULARES (ESPECÍFICO)	ACTIVO	NO
911401	TAMIZAJE MOLECULAR DE ANTÍGENOS EN MEZCLA DE SUEROS DE DONANTES	ACTIVO	NO
911402	TAMIZAJE MOLECULAR DE ANTÍGENO INDIVIDUAL EN SUERO DE DONANTE	ACTIVO	NO

Fuente: CUPS- Resolución 2077 de 2021

PROFESIONALES QUE PUEDEN SOLICITAR ESTUDIOS MOLECULARES

Operativización de la circular

- Genética
- Hemato- oncología
- Mastología
- Ginecología oncológica
- Neuropediatria
- Neurología
- Perinatología (para pruebas no invasivas en embarazo con riesgo de aneuploidías)
- Endocrinología pediátrica

REQUISITOS

Historia clínica completa que incluya;

a) Orden médica, firmada, sello claro, fecha, CIE-10, CUPS.
b) Descripción del caso- anamnesis, inicio síntomas, progresión, y estudios previos.
c) Examen físico completo; descripción del fenotípico donde se incluyan las características físicas del paciente y que se relacionen con la enfermedad.
d) Árbol genealógico (diagramado o descrito) que contenga como mínimo tres generaciones

En los casos de Cáncer no hereditarios no se requerirá el cumplimiento del literal d.

¡GRACIAS!





RESERVADO

Referencias Bibliográficas

- https://my.clevelandclinic.org/health/diagnostics/23065-dna-test--genetic-testing
- Legare JM. Achondroplasia. 1998 Oct 12 [Updated 2022 Jan 6]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/
- Petrucelli N, Daly MB, Pal T. BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. 1998 Sep 4 [Updated 2022 May 26]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/