



## Informació tècnica

### Utilitat

- La determinació del genotip HPA-1 fetal a partir del DNA que es troba en forma lliure en el plasma de les gestants (cell-free DNA) permet conèixer la tipificació HPA-1a/1b del fetus de forma no invasiva, normalment en el context de gestants de genotip HPA-1b/HPA-1b (HPA-1a negatiu) amb al·loanticossos anti-HPA-1a.
- Aquesta determinació permet identificar les gestacions d'alt risc de trombocitopènia fetal/neonatal al·loimmune (TFNA), en les que el fetus es confirma com a HPA-1a positiu en gestants immunitzades amb anti-HPA-1a. Si per contra mare i fetus són compatibles, es descarta el risc de trombocitopènia fetal al·loimmune.
- La mateixa determinació pot també aplicar-se en gestants HPA-1a/HPA-1a (HPA-1b negatiu) amb al·loanticossos anti-HPA-1b, que és un escenari que es dona amb menys freqüència però que també pot induir una trombocitopènia fetal/neonatal al·loimmune.

### Mètode

Previ a la determinació del genotip HPA-1 fetal en plasma matern, cal fer l'extracció del DNA a partir d'una al·lquota de plasma separada en condicions adients per a minimitzar el risc de contaminació. Aquesta extracció es realitza de forma automatitzada amb l'extractor QIASymphony de Qiagen.

La determinació es realitza mitjançant una tècnica basada en la seqüenciació d'un fragment del gen *ITGB3* per Next Generation Sequencing (NGS), utilitzant un protocol d'alta cobertura per tal de detectar i quantificar la proporció de l'al·lel *HPA-1a* (*heretat del pare*), si està present en el genotip fetal, o bé descartar-ne la presència en cas que no hi hagi incompatibilitat fetomaterna.

### Resultats

En gestants HPA-1b/HPA-1b els resultats possibles són: Fetus HPA-1a Negatiu / Fetus HPA-1a Positiu. En el cas que no es detecti l'al·lel HPA-1a es sol·licita una nova mostra de la gestant a partir de la setmana 22-24 de gestació per a repetir la determinació i confirmar el resultat.

En gestants HPA-1a/HPA-1a els resultats possibles són: Fetus HPA-1b Negatiu / Fetus HPA-1b Positiu. En el cas que no es detecti l'al·lel HPA-1b es sol·licita una nova mostra de la gestant a partir de la setmana 22-24 de gestació per a repetir la determinació i confirmar el resultat.

### Temps de resposta

- 21 dies naturals des que la mostra arriba al laboratori.

## Informació sobre l'espècimen

**Mostra:** Sang perifèrica (a partir de la setmana 18 de gestació)

**Tub:** Tub EDTA K3 10 ml

**Volum mínim:** 8 ml

**Precaucions:** Mostra extreta exclusivament per a aquesta determinació en tub vacutainer sense manipular (Per tal d'evitar contaminacions).

És important que a la sol·licitud consti la setmana de gestació.

**Estabilitat:** A temperatura ambient 1-2 dies (no extreure la mostra un divendres).

En refrigeració: 2 dies.

**Instruccions de transport:** temperatura ambient

**Motiu de rebuig:**

-Mostra que arriba al laboratori > 2 dies post-extracció.

-Mostra molt hemolitzada.

-Mostra amb volum insuficient.

## **Informació administrativa**

**Codi BST:** 72504

**Descripció de la prova:** Genotip HPA-1 fetal en plasma matern

**Sinònims:** Genotip HPA-1 fetal

**Secció:** Immunohematologia

**Tarifa BST:** Consultar les tarifes actualitzades [aquí](#).

## **Referències**

- Wienzek-Lischka S, Krautwurst A, Fröhner V. Noninvasive fetal genotyping of human platelet antigen-1a using targeted massively parallel sequencing. *Transfusion*, 2015 Jun; 55(6 Pt 2):1538-44. doi: 10.1111/trf.13102.
- Rieneck K1, Bak M, Jønson L, Clausen FB, Krog GR, Tommerup N, Nielsen LK, Hedegaard M, Dziegiel MH. Next-generation sequencing: proof of concept for antenatal prediction of the fetal Kell blood group phenotype from cell-free fetal DNA in maternal plasma. *Transfusion*. 2013 Nov;53 (11 Suppl 2):2892-8. doi: 10.1111/trf.12172.