 BANC DE SANG I TEIXITS	Diagnòstic molecular coagulopaties congènites per NGS: Dèficit de Factor XII
	LRD2833

Informació clínica

Utilitat diagnòstica:

Identificar el defecte molecular al F12 en pacients diagnosticats de DFXII.

Dèficit de Factor XII (DFXII)

El DFXII, també anomenat deficiència de factor Hageman, és un trastorn hemorràgic causat per una reducció dels nivells i de l'activitat del factor XII (FXII). La seva incidència s'estima en 1/1.000.000, tot i que és més comú en asiàtics que en altres grups ètnics. Afecta a homes i dones. Les persones amb aquesta malaltia no solen presentar manifestacions de sagnat anormal ni altres símptomes. No està clar per què els individus amb deficiència de FXII no pateixen sagnat anormal com els que presenten deficiències d'altres factors de coagulació.

El DFXII presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en el *F12*, que codifica pel FXII de la coagulació.

Aplicació d'un panell de múltiples gens que es basa en l'amplificació simultània dels exons i les regions intròniques flanquejants per a la seva seqüenciació mitjançant tècniques de seqüenciació massiva (NGS) i permet realitzar l'estudi molecular simultani dels gens relacionats amb les coagulopaties congènites i trastorns hemorràgics hereditaris entre els quals es troba el gen del Factor XII (*F12*).

Mètode:

Seqüenciació massiva (NGS)

Seqüenciació massiva dels exons i les regions intròniques flanquejants del F12.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFXII, per tal d'arribar a un resultat inequívoc, analitzant la regió concreta on es troba la variant.


En el cas de no identificar cap mutació potencial o definitivament causant de la patologia s'informarà i discutirà amb l'equip mèdic demandant de la prova la possibilitat de realitzar estudis complementaris.

Valors de referència

No aplica

Algoritme diagnòstic:

No aplica

 BANC DE SANG I TEIXITS	Diagnòstic molecular coagulopaties congènites per NGS: Dèficit de Factor XII
	LRD2833

Temps de resposta:

30 dies laborables

Informació sobre l'espècimen

Mostra: Sang total

Tub: Tub EDTA K3 5-10 ml si es tracta d'una mostra de sang

Volum mínim imprescindible: 3 ml

Estabilitat:

- A temperatura ambient: 4 dies
- En refrigeració: 10 dies

Instruccions de transport: Preferiblement a temperatura ambient

Motiu de rebuig: Mostra coagulada i/o incorrectament identificada.

Altres tipus de mostres acceptades:

- DNA purificat, mínim 300 ng (30 ng/ μ L)
- Mucosa bucal: contactar amb el laboratori per consultar especificacions de recollida de la mostra.

Informació administrativa

Codi BST: LRD2833

Descripció de la prova: Diagnòstic molecular de coagulopaties congènites per NGS: Dèficit de Factor XII.

Sinònims: Estudi genètic de DFXII, seqüenciació del *F112*


Secció: Coagulopaties Congènites

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

En el full de petició d'estudi molecular s'ha de marcar la casella **DFXII** i omplir les dades fenotípiques de les que es disposi.

Perfils:

No aplica.

 BANC DE SANG I TEIXITS	Diagnòstic molecular coagulopaties congènites per NGS: Dèficit de Factor XII
	LRD2833

Referències

- Peter J Hulick. Next-generation DNA sequencing (NGS): Principles and clinical Applications. Waltham, MA: UpToDate Inc.
<https://www.uptodate.com>
- DNA Sequencing by Capillary Electrophoresis. Applied Biosystems Chemistry Guide. Second Edition.

Base de dades de mutacions

- EAHAD Coagulation Factor Variant Databases:
<https://databases.lovd.nl/shared/variants/F12>
- Human Gene Mutation Database: <http://www.hgmd.cf.ac.uk>

Qualitat

El BST té les certificacions de qualitat ISO 9001, ISO 14001, OSHAS 18001 i el segell d'Excel·lència Europea 500+. El BST està acreditat per CAT, JACIE-FACT, FACT-NETCORD i EFI, compleix les directrius de les Normes de Correcta Fabricació i les Normes de Correcta Distribució.