



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al *F5* en pacients diagnosticats de DFV.

Dèficit de Factor V (DFV)

El DFV és un trastorn hemorràgic poc freqüent causat per una reducció de l'activitat del factor V (FV). Afecta aproximadament a 1/1.000.000, tot i que en països com l'Iran i el sud de l'Índia la freqüència d'aquesta patologia es veu augmentada fins a deu vegades. Els signes i símptomes d'aquesta malaltia poden començar a qualsevol edat, tot i que els casos més greus ja són evidents a la infància, a l'observar els sagnats mucocutanis i els que sorgeixen al comprometre el sistema hemostàtic, com els derivats de cirurgies o extraccions dentals. També s'han descrit hemorràgies intracranials o al tracte gastrointestinal en els casos més greus. En dones, el més freqüent és la menorràgia.

El DFV presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en el *F5*, que codifica pel FV de la coagulació. Les mutacions impedeixen la producció del FV de coagulació funcional o redueixen greument la quantitat de proteïna al torrent sanguini. Les persones amb aquesta condició normalment tenen uns nivells de factor en sang <10%. Els individus més afectats tenen <1%. Una quantitat reduïda de FV funcional impedeix que la sang es coaguli normalment, provocant episodis d'hemorràgia anormal que poden ser greus.

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 (*F5*).

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *F5*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFV, 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.

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: 70804

Codi BST antic: LRD2833

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

Sinònims: Estudi genètic de DFV, seqüenciació del F5.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70804

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/F5>
- *Human Gene Mutation Database:* <http://www.hgmd.cf.ac.uk>