



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al *F7* en pacients diagnosticats de DFVII.

Dèficit de Factor VII (DFVII)

El DFVII, també anomenat deficiència de factor Hageman, és un trastorn hemorràgic causat per una reducció dels nivells i de l'activitat del factor VII (FVII). 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 FVII no pateixen sagnat anormal com els que presenten deficiències d'altres factors de coagulació.

El DFVII presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en el *F7*, que codifica pel FVII 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 VII (*F7*).

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) Dels exons i les regions intròniques flanquejants del *F7*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFVII, 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: 70805

Codi BST antic: LRD2833

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

Sinònims: Estudi genètic de DFVII, seqüenciació del F7.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70805

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/F7>
- *Human Gene Mutation Database:* <http://www.hgmd.cf.ac.uk>