



## Informació tècnica

### Utilitat

Identificar el defecte molecular al *F10* en pacients diagnosticats de DFX.

#### **Dèficit de Factor X (DFX)**

El DFX és un trastorn hemorràgic causat per la una disminució de l'antigen i/o activitat del Factor X (FX) de la coagulació. S'estima que la prevalença d'aquesta malaltia es de 1/500.000. Afecta igual a homes i dones. El DFX es manifesta a qualsevol edat però, en general, les formes greus de la malaltia es manifesten de forma primerenca. El DFX acostuma a provocar hemorràgies nasals, contusions fàcils, sagnat cutani, gingivorràgies, hematúria i sagnat post-quirúrgic. Les dones amb DFX poden tenir menorràgia, hemorràgia excessiva en el part i alt risc d'avortament espontani. De vegades es produeix hemartrosi i els casos més greus poden presentar hemorràgia intracranial, pulmonar o gastrointestinal.

El DFX presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en el *F10*, que codifica pel FX plasmàtic. Algunes mutacions al *F10* redueixen la quantitat de FX al torrent sanguini, donant lloc a una forma del trastorn anomenada de tipus I. Altres mutacions al *F10* tenen com a resultat la producció d'una proteïna del FX amb una funció deteriorada, que condueix a la deficiència de factor X de tipus II.

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 X (*F10*).

### Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *F10*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFX, 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/ $\mu$ L).
- Mucosa bucal: contactar amb el laboratori per consultar especificacions de recollida de la mostra.

## **Informació administrativa**

**Codi BST:** 70806

**Codi BST antic:** LRD2833

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

**Sinònims:** Estudi genètic de DFX, seqüenciació del *F10*.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

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

**Perfils:** 70806

## **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/F10>
- *Human Gene Mutation Database:* <http://www.hgmd.cf.ac.uk>