



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al *F11* en pacients diagnosticats de DFXI.

Dèficit de Factor XI (DFXI)

El DFXI és un trastorn hemorràgic causat per una reducció dels nivells i/o activitat del factor XI (FXI) que provoca símptomes hemorràgics moderats, normalment després d'un trauma o cirurgia. La prevalença s'estima en 1/1.000.000. No obstant, el DFXI greu és molt més freqüent en persones amb ascendència jueva d'Europa central i oriental (Ashkenazi), ja que es produeix en aproximadament 1 de cada 450 individus en aquesta població degut a l'alta consanguinitat. La malaltia afecta homes i dones per igual i es manifesta a qualsevol edat. Els sagnats ocorren després de la circumcisió, extraccions dentals, trauma o cirurgia. En general, els pacients no presenten hemorràgies espontànies, però les dones poden presentar menorràgia. Les hemorràgies són habitualment moderades. Els pacients no diagnosticats i no tractats poden desenvolupar hematomes importants després d'un procediment quirúrgic. A diferència del que passa en la majoria de dèficits de factors de la coagulació, la gravetat de les manifestacions hemorràgiques està poc correlacionada amb els nivells de FXI.

El DFXI està causat per mutacions al *F11*, que controla la producció de FXI plasmàtic. La transmissió és principalment autosòmica recessiva, però també s'han observat pacients heterozigots amb símptomes hemorràgics, el que suggereix que també és possible una transmissió autosòmica dominant.

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 XI (*F11*).

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *F11*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFXI, 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: 70807

Codi BST antic: LRD2833

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

Sinònims: Estudi genètic de DFXI, seqüenciació del *F11*.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70807

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/F11>
- *Human Gene Mutation Database:* <http://www.hgmd.cf.ac.uk>