



## Informació tècnica

### Utilitat

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) 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.

## **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:** 70808

**Codi BST antic:** LRD2833

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

**Sinònims:** Estudi genètic de DFXII, seqüenciació del *F12*.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

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

**Perfils:** 70808

## **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>