



## Informació tècnica

### Utilitat

Identificar el defecte molecular al *F13A1* i *F13B* en pacients diagnosticats de DFXIII.

#### **Dèficit de Factor XIII (DFXIII)**

El dèficit congènit de factor XIII (DFXIII) és un trastorn hemorràgic causat per una reducció dels nivells i de l'activitat del factor XIII (FXIII). El DFXIII té una prevalença estimada de les formes homozigotes al voltant de 1/2.000.000. Afecta per igual a homes i dones. El dèficit de FXIII pot manifestar-se a qualsevol edat, però generalment es diagnostica durant la infància. L'hemorràgia del cordó umbilical es presenta en el 80% dels casos. Altres signes típics són hemorràgia intracranial (25-30%), sagnat de teixits tous, hematomes, hemartrosi (20%) i avortaments espontanis recorrents. Els pacients poden presentar una mala cicatrització.

El DFXIII presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en els gens *F13A1*, que codifica la subunitat A catalítica, i el *F13B*, que codifica la subunitat B. El fenotip és menys greu quan el gen mutat és el *F13B*.

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 XIII (*F13A1* i *F13B*).

### Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *F13A1* i *F13B*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFXIII, 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:** 70809

**Codi BST antic:** LRD2833

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

**Sinònims:** Estudi genètic de DFXIII, seqüenciació dels gens *F13A1* i *F13B*.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

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

**Perfils:** 70809

## 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/F13A1\\_i\\_F13B](https://databases.lovd.nl/shared/variants/F13A1_i_F13B)
- *Human Gene Mutation Database:* <http://www.hgmd.cf.ac.uk>