



## Informació tècnica

### Utilitat

Identificar el defecte molecular als gens *FGA*, *FGB* o *FGG* en pacients diagnosticats de DFG.

#### Dèficit de Fibrinogen (DFG)

Els trastorns del fibrinogen congènit són poc freqüents (1/1.000.000) i es classifiquen en: quantitativs (afibrinogenèmia, hipofibrinogenèmia), funcionals (disfibrinogenèmia) i defectes combinats (hipodisfibrinogenèmia). En l'afibrinogenèmia les manifestacions clíniques més freqüents inclouen el sagnat del cordó umbilical, epistaxi, hemartrosi, sagnat gastrointestinal, menorràgia, sagnats traumàtics i quirúrgics i, rarament, hemorràgia intracranial. A més, les dones poden patir hemorràgies prepart, postpart i avortaments. Els pacients diagnosticats d'hipofibrinogenèmia presenten episodis hemorràgics més lleus després d'un trauma o cirurgia. La majoria de pacients diagnosticats de disfibrinogenèmia són asimptomàtics (60%), tot i que també hi ha casos que presenten simptomatologia hemorràgica (28%) o esdeveniments de trombosi (20%).

Els dèficits congènits de fibrinogen estan causats per mutacions en els gens *FGA*, *FGB* o *FGG*. L'afibrinogenèmia es transmet de manera autosòmica recessiva, mentre que l'hipofibrinogenèmia i la disfibrinogenèmia tenen una transmissió autosòmica dominant. El reconeixement del tipus de defecte molecular és crucial per a una teràpia més segura, que millorarà la gestió clínica d'aquests pacients.

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 en els gens *FGA*, *FGB* o *FGG*.

### Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants dels gens *FGA*, *FGB* o *FGG*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DFG, 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:** 70810

**Codi BST antic:** LRD2833

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

**Sinònims:** Estudi genètic de DFG, seqüenciació dels gens *FGA*, *FGB* o *FGG*.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

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

**Perfils:** 70810

## 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 EAHAD Coagulation Factor Variant Databases: <https://databases.lovd.nl/shared/variants/FGA>; <https://databases.lovd.nl/shared/variants/FGB>; <https://databases.lovd.nl/shared/variants/FGG>
- Human Gene Mutation Database: <http://www.hgmd.cf.ac.uk>
- Groupe Français d'études sur l'Hémostase et la Thrombose: Fibrinogen Database: <http://site.geht.org/base-de-donnees-fibrinogene>