



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al PLG en pacients diagnosticats de Dèficit de Plasminogen.

Dèficit de Plasminogen

El Dèficit de Plasminogen és un trastorn minoritari causat per una reducció de l'activitat i dels nivells del plasminogen (dèficit tipus I) o per una reducció de l'activitat amb nivells normals o lleugerament reduïts (dèficit tipus II). El dèficit tipus I es caracteritza clínicament per l'aparició de pseudomembranes en superfícies mucoses, com la conjuntivitis llenyosa, amb una prevalença de 1-9/1.000.000. El dèficit de tipus II és normalment asimptomàtic. Afecta a homes i dones. Les persones amb aquesta malaltia no solen presentar manifestacions de sagnat anormal.

El dèficit de plasminogen presenta una herència autosòmica recessiva i està causat per mutacions en el gen *PLG*, que codifica pel plasminogen.

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 Plasminogen (*PLG*).

Mètode

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

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb Dèficit de Plasminogen, 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: 70811

Codi BST antic: LRD2833

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

Sinònims: Estudi genètic de Dèficit de Plasminogen, seqüenciació del *PLG*.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70811

Referències

- Peter 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.
- Martin-Fernandez L, Marco P, Corrales I, Pérez R, Ramírez L3, López S, Vidal F, Soria JM. The Unravelling of the Genetic Architecture of Plasminogen Deficiency and its Relation to Thrombotic Disease. Sci Rep. 2016;6:39255.

Base de dades de mutacions

- EAHAD Coagulation Factor Variant Databases: <https://databases.lovd.nl/shared/variants/PLG>
- Human Gene Mutation Database: <http://www.hgmd.cf.ac.uk>