



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al *ADAMTS13* en pacients diagnosticats de Púrpura Trombocitopènica Trombòtica.

Púrpura Trombocitopènica Trombòtica (PTT)

La PTT congènita, també coneguda com a Síndrome Upshaw-Schulman, és un trastorn hemorràgic molt poc freqüent donat que només s'han reportat al voltant de 100 casos a tot el món i la incidència anual s'estima en menys d'1/1.000.000. La forma congènita de la PTT és molt menys freqüent que la seva forma adquirida (PTT adquirida), representant el 5% de tots els casos. Les manifestacions clíniques són molt variables i van des d'una trombocitopènia lleu a una hiperbilirubinèmia severa amb episodis de trombocitopènia que apareixen poc després del part. Els pacients també poden desenvolupar anomalies neurològiques, manifestacions renals, disfunció cardíaca i símptomes gastrointestinals a causa d'una trombotosi microvascular generalitzada.

Aquesta malaltia es transmet de forma autosòmica recessiva i està causada per mutacions en el gen *ADAMTS13*. Aquest gen codifica per una metaloproteasa que intervé en el processament del factor de von Willebrand (VWF) regulant la mida dels multímers d'alt pes molecular. El VWF interactua amb les plaquetes facilitant la seva adhesió a les parets dels vasos sanguinis formant coàguls temporals. L'enzim *ADAMTS13* escindeix les formes multimèriques més grans del VWF impedit que puguin formar-se coàguls de sang innecessaris.

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 *ADAMTS13*.

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *ADAMTS13*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb Púrpura Trombocitopènica Trombòtica, 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: 70813

Codi BST antic: LRD2833

Descripció de la prova: Diagnòstic molecular de coagulopaties congènites per NGS: Púrpura Trombocitopènica Trombòtica.

Sinònims: Estudi genètic de Púrpura Trombocitopènica Trombòtica, seqüenciació de *ADAMTS13*.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70813

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