



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular en els gens *GP1BA*, *GP1BB* i *GP9* en pacients diagnosticats de BSS.

SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER (BSS)

La BSS, també coneguda com a distròfia trombocitopènia hemorràgica, és un trastorn hemorràgic associat a plaquetes anormals. En els individus afectats, les plaquetes són inusualment grans i són menys nombroses de l'habitual (una combinació coneguda com a macrotrombocitopènia). Aquesta síndrome és extremadament rara, ja que només s'han informat 100 casos en la literatura, tot i que es pensa que aquesta patologia pot estar infraestimada. Les seves manifestacions clíniques inclouen, epistaxi, menorràgia, sagnat gingival i gastrointestinal. Els pacients poden experimentar sagnat sever i perllongat després de ferides lleus o cirurgia o fins i tot sense traumatisme. En la majoria dels casos, els símptomes d'hemorràgia es manifesten ràpidament després del part o durant la primera infància.

La BSS es transmet de forma autosòmica recessiva i està causada per mutacions en els gens *GP1BA*, *GP1BB* i *GP9*. Aquests codifiquen per tres de les quatre subunitats del receptor GPIb-V-IX localitzat a les plaquetes. La principal funció del complex GPIb-V-IX és promoure la unió de les plaquetes amb el factor von Willebrand (VWF), assegurant una hemostàsia primària normal iniciant l'adhesió plaquetària als llocs de lesions vasculares.

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 *GP1BA*, *GP1BB* i *GP9*.

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants en dels gens *GP1BA*, *GP1BB* i *GP9*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb BSS, 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: 70814

Codi BST antic: LRD2833

Descripció de la prova: Diagnòstic molecular de coagulopaties congènites per NGS: Síndrome de Bernard-Soulier.

Sinònims: Estudi genètic de BSS, seqüenciació dels gens *GP1BA*, *GP1BB* i *GP9*.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70814

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>