



## Informació tècnica

### Utilitat

Identificar el defecte molecular en els gens *ITGA2B* i *ITGB3* en pacients diagnosticats de TG.

#### **Trombastènia de Glanzmann (TG)**

La TG és un trastorn hemorràgic poc freqüent (prevalença desconeguda) que es caracteritza per una deficiència quantitativa o qualitativa de la proteïna anomenada integrina alphaIIb/beta3 ( $\alpha$ IIb $\beta$ 3 o GPIIb/IIIa), localitzada a la superfície de les plaquetes. Segons el dèficit, es distingeixen tres grans categories: tipus I amb una quantitat de GPIIb/IIIa <5%; tipus II amb nivells 5-20%; i tipus III amb una quantitat normal de GPIIb/IIIa però amb una funció alterada. La TG presenta una gran variabilitat clínica que comprèn des de pacients que només tenen una contusió mínima, a d'altres que presenten hemorràgies freqüents, greus i potencialment mortals. Les hemorràgies més comuns en la TG inclouen l'epistaxi, l'hemorràgia gingival i la menorràgia. Per contra, el sagnat gastrointestinal i l'hematúria són menys freqüents. En la majoria dels casos, els símptomes es manifesten ràpidament després de la naixement, tot i que ocasionalment la TG es pot diagnosticar en etapes posteriors.

Aquest trastorn hemorràgic es transmet de forma autosòmica recessiva i està causat per mutacions en els gens *ITGA2B* i *ITGB3*. Aquests codifiquen per dues subunitats de la integrina GPIIb/IIIa. Aquesta afavoreix l'agregació plaquetària assegurant la formació del trombe en els llocs de lesió en els vasos sanguinis.

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 troben els gens *ITGA2B* i *ITGB3*.

### Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants dels gens *ITGA2B* i *ITGB3*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb TG, 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:** 70815

**Codi BST antic:** LRD2833

**Descripció de la prova:** Diagnòstic molecular de coagulopaties congènites per NGS: Trombastènia de Glanzmann.

**Sinònims:** Estudi genètic de TG, seqüenciació dels gens *ITGA2B* i *ITGB3*.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

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

**Perfils:** 70815

## 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>