



Informació tècnica

Utilitat

Determinar la presència de la mutació causant de la patologia en mostres de familiars de pacients afectats d'algun/s dèficit/s de la coagulació en els que s'ha realitzat un diagnòstic molecular. L'estudi de la mutació en els familiars permetrà la realització d'un consell genètic.

Estudi familiar coagulopaties congènites

Anàlisi de la regió del/s gen/s on es localitza la mutació causant de la patologia familiar mitjançant diferents tècniques que poden variar en funció del tipus de mutació. L'estudi familiar de coagulopaties congènites es pot sol·licitar en aquells casos en que es conegui la mutació causant en el propositus.

Mètode

Anàlisi genètica de la regió concreta del gen on s'identifica la mutació del referent familiar. En funció del tipus de mutació es realitzarà la seqüenciació per Sanger, LR-PCR o MLPA.

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: 70816

Codi BST antic: LRD2223

Descripció de la prova: Estudi familiar coagulopaties congènites.

Sinònims: Estudi molecular familiar, estudi genètic familiar.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

Al full de petició d'estudi molecular cal marcar la casella **FAMILIAR** i indicar el nom del propositus i la relació familiar amb el pacient a més d'omplir les dades fenotípiques i moleculars de les que es disposi.

Perfils: 70816

Referències

- 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>