



## **Informació tècnica**

### **Utilitat**

Determinar la presència de la mutació causant de la patologia familiar en el fetus a partir de mostres de vellositats corials (VC) o líquid amniòtic (LA). L'estudi de la mutació en el fetus permetrà la realització d'un consell genètic.

### **Estudi prenatal coagulopaties congènites**

Confirmació de la relació materno-filial mitjançant les STRs, descartant així errors de mostra i contaminació del DNA fetal amb DNA matern. Identificació del sexe de la mostra i de la presència/absència de la mutació familiar.

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 prenatal de coagulopaties congènites es pot sol·licitar en aquells casos en que es conegui o sospiti d'una gestant portadora d'hemofília o en el cas de qualsevol altra coagulopatia congènita en que pugui estar indicat.

### **Mètode**

El diagnòstic prenatal es realitza en paral·lel amb la mostra de DNA fetal obtingut a partir de VC o LA i el DNA de la mare (sempre que es disposi d'aquesta mostra per recomprovar la mutació familiar).

Anàlisi conjunt i sistemàtic de 15 microsatèl·lits de DNA i un marcador de sexe. La determinació del sexe es recomprovarà per PCR.

Anàlisi genètica de la regió concreta del gen on s'identifica la mutació del referent familiar, tant en la mostra materna com en la del fetus. 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**

5 dies laborables.

## Informació sobre l'espècimen

**Mostra:** Velloositats Corials, Líquid amniòtic.

**Tub:** Tub falcon 5-10 ml

**Volum mínim imprescindible:** En el cas del Líquid amniòtic 2 ml.

**Estabilitat:**

- A temperatura ambient: 10 dies
- En refrigeració: 30 dies

**Instruccions de transport:** Preferiblement a temperatura ambient

**Motiu de rebuig:** Mostra contaminada amb sang materna i/o incorrectament identificada.

## Informació administrativa

**Codi BST:** 70817

**Codi BST antic:** LRD2235

**Descripció de la prova:** Estudi prenatal coagulopaties congènites.

**Sinònims:** Diagnòstic prenatal.

**Secció:** Coagulopaties Congènites.

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

Al full de petició d'estudi molecular s'ha d'indicar el nom de la gestant, del referent familiar i la relació de parentiu entre ambdós. S'ha de precisar tota la informació genealògica necessària per realitzar correctament l'estudi, especialment en patologies autosòmiques. A més, s'han d'omplir les dades fenotípiques i moleculars de les que es disposi. A l'apartat de cometaris s'ha d'indicar clarament que es tracta d'un **estudi prenatal**.

**Perfils:** 70817

## Referències

- DNA Sequencing by Capillary Electrophoresis. Applied Biosystems Chemistry Guide. Second Edition.
- Protocol de cribratge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya. 2018, Generalitat de Catalunya. Departament de Salut. Agència de Salut Pública de Catalunya