



Informació tècnica

Utilitat

Identificar les variants genètiques relacionades amb una malaltia o trastorn hemostàtic.

Estudi de Exoma complet

L'estudi de l'exoma complet (*Whole Exome Sequencing*; WES) es basa en la captura de DNA fragmentat, provinent de sang total, a partir de la hibridació de sondes específiques. Aquesta prova permet la seqüenciació de tot l'exoma humà, que comprèn les regions genòmiques codificants per a proteïnes i conté aproximadament el 85% de les variants conegudes causants de malaltia. Aquest disseny presenta avantatges cost-benefici respecte a altres tècniques de seqüenciació amb panells de gens, donat que permet actualitzar la selecció de gens candidats y reanalitzar els resultats en funció dels coneixements vigents.

Aquesta prova està especialment indicada en el cas de malalties amb diferents gens candidats o amb un fenotip sense base genètica clara. L'aplicació principal és el diagnòstic de diàtesis hemorràgiques de base genètica heterogènia o poc coneguda com és el cas dels trastorns plaquetaris hereditaris, els defectes congènits de glicosilació o els dèficits del teixit connectiu. Donat que aquesta aproximació pot utilitzar-se en el diagnòstic de diferents malalties, podeu consultar la seva aplicació amb el responsable del laboratori.

Especialment en l'estudi de fenotips complexos o en el cas d'una difícil valoració de les variants identificades es recomana l'anàlisi de trios (pacient i dos familiars directes). Aquesta estratègia pot simplificar i reforçar les anàlisis, oferint informació sobre l'herència de la malaltia.

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants de tots els gens.

Seqüenciació tradicional de Sanger per recomprovar la/es mutació/ns candidates detectades per NGS en els pacients, per tal d'arribar a un resultat inequívoc. Probablement serà necessari el disseny de primers específics per analitzar la regió concreta on es troba la variant.

En el cas de no identificar cap mutació candidata a ser causant (o potencialment 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

A concretar.

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: 70818

Codi BST antic: LRD2829

Descripció de la prova: Estudi Exoma Complet

Sinònims: Seqüenciació de l'exoma complet, WES, estudi molecular de malalties amb base genètica.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

En el full de petició d'estudi molecular s'ha de marcar la casella **Altres**, especificar que es vol estudiar l'exoma complet i omplir (adjuntar) les dades fenotípiques de les que es disposi.

Perfils: 70818

Referències

- LaDuca H, Farwell KD, Vuong H, Lu HM, Mu W, Shahmirzadi L, Tang S, Chen J, Bhide S, Chao EC. Exome sequencing covers >98% of mutations identified on targeted next generation sequencing panels. PLoS One. 2017;12(2):e0170843.
- Protocolo Nextera Flex for Enrichment Reference Guide (1000000048041) de Illumina.

Base de dades de mutacions

- Human Gene Mutation Database: <http://www.hgmd.cf.ac.uk>
- Leiden Open Variation Database: <https://databases.lovd.nl/shared/genes>
- Genome Aggregation Database: <https://gnomad.broadinstitute.org>
- 1000 Genomes Database: <https://www.internationalgenome.org>