



Informació tècnica

Utilitat

Identificar el defecte molecular al *SERPINC1* en pacients diagnosticats de DATIII.

Dèficit d'Antritrombina III (DATIII)

La trombofília hereditària per dèficit d'antitrombina és una malaltia hematològica, poc freqüent, caracteritzada per nivells disminuïts d'activitat antitrombina en plasma, cosa que dona com a resultat una alteració de la desactivació de la trombina i del factor Xa. Al voltant del 50% dels afectats presenten tromboembolisme venós, generalment de les venes profundes de braços, cames i sistema pulmonar. El dèficit d'antitrombina de tipus I (quantitatiu i qualitatiu) correspon al 12% dels casos, mentre que la de tipus II (qualitatiu) representa el 88% del total de pacients.

El dèficit d'antitrombina III presenta una herència autosòmica dominant i una prevalença de al voltant del 0,2 al 0,4%. Està causat per mutacions en heterozigosi al gen *SERPINC1*, que codifica per l'antitrombina. La presència de mutacions en homozigosi seria incompatible amb la vida.

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 el gen de l'Antritrombina III. (*SERPINC1*).

Mètode

Seqüenciació massiva (NGS) dels exons i les regions intròniques flanquejants del *SERPINC1*.

Seqüenciació tradicional de Sanger per comprovar la/les mutació/ns detectades per NGS en els pacients diagnosticats amb DATIII, 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: 70837

Codi BST antic: LRD2833

Descripció de la prova: Diagnòstic molecular de coagulopaties congènites per NGS: Dèficit d'Antritrombina III.

Sinònims: Estudi genètic de DATIII, seqüenciació del *SERPINC1*.

Secció: Coagulopaties Congènites.

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

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

Perfils: 70837

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/SERPINC1>
- Human Gene Mutation Database: <http://www.hgmd.cf.ac.uk>