

Informació tècnica

Utilitat

La determinació del genotip eritrocitari permet tipificar els antígens de grup sanguini en pacients que per diferents causes (transfusions recents, autoanticossos fixats a la membrana, fenotips rars, etc) presenten dificultats per a determinar de forma fiable el seu fenotip eritrocitari extensiu. Així mateix, la genotipificació de grups sanguinis també es pot aplicar a donants que es vulguin caracteritzar extensivament a nivell de genotip eritrocitari (donants de panell, donants d'altres orígens geogràfics, sospita o cerca de fenotips rars, etc).

Mètode

Previ a la determinació del genotip eritrocitari, cal fer l'extracció de DNA a partir d'una mostra de sang en EDTA. Aquesta extracció es realitza de forma automatitzada amb l'extractor QIASymphony de Qiagen.

L'estudi del genotip eritrocitari complet es realitza mitjançant el sistema BLOODchip® ID CORE XT de Grifols amb tecnologia xMAP de Luminex®. Aquest kit permet la detecció de 29 polimorfismes que determinen 37 antígens eritrocitaris:

Grup sanguini	Antigen
RHCE	C (RH2) E (RH3) c (RH4) e (RH5) CW (RH8) V (RH10) hrS (RH19) VS (RH20) hrB (RH31)
KELL	K (KEL1) k (KEL2) Kpa (KEL3) Kpb (KEL4) Jsa (KEL6) Jsb (KEL7)
KIDD	Jka (JK1) Jkb (JK2)
DUFFY	Fya (FY1) Fyb (FY2)
MNS	M (MNS1) N (MNS2) S (MNS3) s (MNS4) U (MNS5) Mia (MNS7)
DIEGO	Dia (DI1) Dib (DI2)
DOMBROCK	Doa (DO1) Dob (DO2) Hy (DO4) Joa (DO5)
COLTON	Coa (CO1) Cob (CO2)
CARTWRIGHT	Yta (YT1) Ytb (YT2)
LUTHERAN	Lua (LU1) Lub (LU2)

El kit també permet identificar alguns al·lels causants de fenotips nuls: *JK*B_null(IVS5-1a)*; *JK*B_null(871C)*, *FY*B_GATA*; *GYPB*S_null(230T)* *GYPB*S_null(IVS5+5t)*; *GYPB*deletion*

Algoritme diagnòstic

No aplica

Resultats

El codi **72801** correspon a un perfil tancat que integra diferents proves de genotip eritrocitari. Els resultats es donen com una predicció del fenotip a partir del genotip, a tall d'exemple:

Genotip eritrocitari Rh Cc: C+ c+
Genotip eritrocitari Rh Ee: E- e+
Genotip eritrocitari Rh Cw: Cw-
Genotip eritrocitari KELL Kk: K- k+
Genotip eritrocitari KELL kp: kpa- kpb+
Genotip eritrocitari KELL Js: Jsa- Jsb+
Genotip eritrocitari KIDD: JKa+ JKb-
Genotip eritrocitari DUFFY: Fya - Fyb +
Genotip eritrocitari MN: M+ N+
Genotip eritrocitari Ss: S - s +
Genotip eritrocitari DIEGO: Dia - Dib +
Genotip eritrocitari DOMBROCK: Doa - Dob +
Genotip eritrocitari COLTON: Coa+ Cob -
Genotip eritrocitari LUTHERAN: Lua- Lub+
Genotip eritrocitari CARTWRIGHT: Yta+ Ytb-

Temps de resposta

15 dies naturals des que la mostra arriba al laboratori

Informació sobre l'espècimen

Mostra: Sang perifèrica

Tub: Tub EDTA 5ml o 10 ml

Estabilitat: A temperatura ambient o a 4°C: 7 dies

Instruccions de transport: Preferiblement a temperatura ambient

Limitació: En pacients amb una leucopènia severa, és possible que l'extracció del DNA no rendeixi una concentració suficient per a realitzar aquesta tècnica. En aquests casos, es recomana esperar a que el pacient recuperi una mínima cel·lularitat abans de sol·licitar aquesta prova.

Motiu de rebuig: Mostra molt hemolitzada, mostra no correctament identificada o mostres rebudes en tubs diferents als especificats en aquesta fitxa.

Informació administrativa

Codi BST: 72801

Codi BST antic: 9000

Descripció de la prova: Genotip eritrocitari complet

Sinònims: genotip eritrocitari extensiu

Secció: Immunohematologia

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

En cas de voler sol·licitar de forma aïllada el genotip d'un únic sistema de grup sanguini, les proves a sol·licitar serien les següents: Genotip RHD (Codi 72053), Genotip RHCE (Codi 72068), Genotip Kell (Codi 72057), Genotip Kidd (Codi 72055), Genotip Duffy (Codi 72069).

Referències

Finning K, Bhandari R, Sellers F, Revelli N, Villa MA, Muñiz-Díaz E, Nogués N. Evaluation of red blood cell and platelet antigen genotyping platforms (ID CORE XT/ID HPA XT) in routine clinical practice. *Blood Transfus.* 2016 Mar;14(2):160-7. doi: 10.2450/2015.0124-15. Epub 2015 Oct 29. PMID: 26674823; PMCID: PMC4781785.