



Informació tècnica

Utilitat

Els portadors homozigots de la mutació CCR5- Δ 32 són resistents a la infecció per HIV. L'estudi genètic de la delecció delta 32 del gen CCR5 ens permet identificar en el moment del registre les unitats de cordó que podrien ser efectives per a pacients amb infecció per HIV que requereixin trasplantament de progenitors hematopoètics.

Mètode

PCR.

Consisteix a amplificar el gen CCR5 i identificar la presència de la delecció avaluant el pes molecular de l'amplicó o bé per anàlisi de fragments.

PCR-NGS.

Aquesta tècnica consta de diverses fases: amplificació dels gens HLA d'interès mitjançant PCR, preparació de llibreries, seqüenciació i anàlisi de resultats.

Algoritme diagnòstic

No Aplica.

Resultats

Els resultats possibles són: Homozigot per CCR5 *wild-type* (no es detecta la delecció delta 32), heterozigot per la delecció delta 32 i homozigot per la delecció delta 32.

Precaucions

No Aplica.

Temps de resposta

15 dies.

Informació sobre l'espècimen

Mostra: Sang total perifèrica o de cordó umbilical

Tub: Tub EDTA K3 10ml o alíquota de sang de cordó

Volum mínim: 500 μ l.

Estabilitat:

- En refrigeració: 2 setmanes.
- A -20°C: a partir de 2 setmanes.

Instruccions de transport: Preferiblement a temperatura ambient

Motiu de rebuig: Mostra coagulada

Informació administrativa

Codi BST: 71094.

Codi BST antic: LRD2102/ LRD2102CR

Descripció de la prova: Estudi genètic CCR5Δ32

Sinònims:

Secció: Histocompatibilitat i Immunogenètica

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

Perfils:

Perfil	Proves incloses
Tipificació HLA alta resolució per (13 loci)(71823)	HLA alta resolució A (71807)
	HLA alta resolució B (71808)
	HLA alta resolució C (71809)
	HLA alta resolució DRB1 (71804)
	HLA alta resolució DRB3 (71812)
	HLA alta resolució DRB4 (71813)
	HLA alta resolució DRB5 (71814)
	HLA alta resolució DQA1 (71815)
	HLA alta resolució DQB1 (71806)
	HLA alta resolució DPA1 (71816)
	HLA alta resolució DPB1 (71831)
	Genotip ABO-Rh cribatge (71101)
	Estudi genètic CCR5 delta32 (71094)

Referències

Manual dels "Standards for Histocompatibility Testing" de l'EFI (darrera versió).