Estudio de Trombofilia en Pacientes con Heparina

Actualizado febrero 2023 TM Patricia Hidalgo P.
Revisado y Aprobado por Dr. Jaime Pereira G/Dr. David Rodríguez.

Código del Examen : **1884** (Además cobrar **1003** Homocisteína Plasmática)

Este examen está compuesto por:

Prestación	Código
Proteína C funcional	646
Proteína S Libre	2661
Factor V Leiden	887
Mutación G20210A del Gen de la Protrombina	1161

Nombres del Examen : *Estudio de Trombofilia en pacientes en tratamiento anticoagulante con* ***heparina*** *(Heparina no fraccionada o bajo peso molecular), Estudio de trombofilia* ***con anticoagulantes directos*** *(como rivaroxabán, dabigatrán o apixabán) no cumarínicos (TACO).*

Laboratorios de Procesamiento :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio Trombosis y Hemostasia	Lunes a Viernes (08:00 - 17:00 hrs.)	Hasta 5 días hábiles.

Un plazo de entrega inferior al estipulado, **DEBE** ser autorizado por el Laboratorio.
Si las muestras procesadas y enviadas desde otros Laboratorios no cumplen con nuestro estándar, se avisará al Laboratorio de origen.
Las muestras que lleguen fuera del horario de atención del laboratorio de Hemostasia, deben ser enviadas al Laboratorio Hospital de la red UC-Christus.

NOTA: Condiciones de toma de muestra y derivaciones desde laboratorios externos a la red de salud, DEBEN ser hechos de acuerdo a:
"Instructivo Laboratorio de Hemostasia para envío de muestras" (https://agenda.saluduc.cl/Sinfex/#/list)

Preparación del Paciente : Ayuno de 12 horas.

Muestras Requeridas :

- 1 tubo de sangre con citrato de sodio al 3.2 % de 2.7 mL, ó pediátrico de 1.0 ml en caso de menores de 2 años.
  En caso de enviar muestra de plasma, se requieren 2 alicuotas de 300ul de plasma citratado doble centrifugado, congelado y trasladado en hielo seco.
- 1 tubo de sangre con EDTA (tapa lila,2.0 mL) para estudio molecular
- 1 tubo de sangre con EDTA (tapa lila, 2.0 mL) para Homocisteína.

IMPORTANTE
Una vez extraído, el tubo lila para Homocisteína se debe colocar en hielo y centrifugar en frío antes de una hora. Separar el plasma y enviarlo al laboratorio en hielo rápidamente.

Estabilidad de la Muestra :

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total - Citrato de sodio	8 horas	No aplica	No aplica
Plasma - Citrato	No aplica	No aplica	1 mes (doble centrifugado)
Sangre Total EDTA Mutaciones	1 semana	2 semanas	No aplica
Sangre Total EDTA Homocisteína.	No aplica	1 hora	No aplica
Plasma Homocisteína	No aplica	14 días	1 año

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con citrato de sodio: **Ambiente SI**/ Refrigerada NO/ Congelada NO
Plasma - Citrato: Ambiente NO /Refrigerada NO **/ Congelado hielo seco SI**
Sangre Total EDTA : **Ambiente SI/ Refrigerada SI/** Congelada NO
*Desde fuera de Santiago
Plasma - Citrato: Ambiente NO /Refrigerada NO **/ Congelado hielo seco SI**
Sangre Total EDTA : **Ambiente SI/ Refrigerada SI/** Congelada NO
***Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.**

Método Utilizado :
1. Cromogénico. ACL TOP 500 CTS (IL) para Proteína C.
2. Coagulométrico (Turbidimétrico) / ACL TOP 500 CTS (IL) para Proteína S libre.
3. PCR en Tiempo Real para Mutación G20210A del Gen de la Protrombina y para Factor V Leiden con análisis de melting.
4. Inmunoensayo Quimioluminiscente de Micropartículas (CMIA) / Architect i - ABBOT para Homocisteína

Intervalos de Referencia[1-6] : PC Funcional:

0-1 mes	31-53%
1-6 meses	37-81%
6 meses- 6 años	40-92%
6 años- 18 años	52-92%
> 18 años	79-154%

PS Libre: Adulto mujer 54-155%
Adulto hombre 68-176%
Factor V Leiden: ausencia de la variante patogénica
Mutación del gen de la protrombina: ausencia de la variante patogénica
Homocisteína (Hombres adultos): 5.46-16.20 umol/L.
Homocisteína (Mujeres adultas) : 4.44-13.56 umol/L.

Valor Crítico : No aplica.

Parámetros de Desempeño : Ver SINFEX de cada técnica.

Información Clínica

Investigación de causas de Trombosis en pacientes que iniciaron tratamiento anticoagulante con heparina no fraccionada o de bajo peso molecular.
Para más información, refiérase a SINFEX de cada prestación. **Incluye sólo las técnicas que no interfieren la presencia de heparina o anticoagulantes de tipo directos** *como rivaroxabán, dabigatrán o apixabán) no cumarínicos en estudios de trombofilia de hemostasia o biología molecular. No se recomienda agregar otros exámenes con posibles interferencias (por (ejemplo anticoagulante lúpico ATIII).*

Referencias :

1. Andrew M., et al. *Blood* 1987 Jul; 70(1):165-72; *Blood* 1992 Oct 15; 80(8):1998-2005.
2. Mannucci PM, et al.Lancet 1982;2:463-467
3. Dahlback B el al. Familial thrombohilia due to a previously unrecognized mechanism characterized by poor anticoagulant response to activated Protein C: Prediction of a cofactor to activated Protein C. Proc. Natl. Acad. Sci. Vol 90, 1004-1008 (1993)
4. Frank A.J.T.M. van den Bergh, Arletta M. van Oeveren-Dybicz, and Michelle A.M. Bon Rapid Single-Tube Genotyping of the Factor V Leiden and Prothrombin Mutations by Real-Time PCR Using Dual-Color Detection. Clinical Chemistry 2000; 46: 1191-1195.
5. Anne C Dykes et al.British Journal of Haematology 2001 113, 636-641