

ESTUDIO DE TROMBOFILIA

Actualizado Abril 2023 TM Patricia Hidalgo P.
Revisado y Aprobado por Dr. Jaime Pereira G.

Código del Examen : **1164 y 1003**

Nota: Para efectos de cobro el ANTICOAGULANTE LUPICO 050 está contenido en el Estudio de Trombofilia (1164 + 1003)

La prestación está compuesta por:

Prestación
Antitrombina III funcional
Proteína C funcional
Proteína S Libre
Resistencia a la Proteína C Activada
Tiempo de Protrombina
Tiempo de veneno de víbora de Russell diluido
Test de Neutralización Plaquetaria (SVB)
Mutación G20210A del gen de la Protrombina
Homocisteína Plasmática

Nombres del Examen : *Estudio de Trombofilia o Estudio de Hipercoagulabilidad, Perfil de Trombofilia*

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.

Muestra Requerida : ■ 2 tubos de sangre con citrato de sodio al 3.2 % (tapa celeste, 2.7 mL) .en caso de menores de 2 años, se puede enviar 2 tubos pediátricos de 1.0 ml .En caso de enviar plasma (3 alícuotas de 500 ul), éste debe ser procesado según se indica en el instructivo citado más arriba.

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

- 1 tubo de sangre con EDTA (tapa lila 2.0 mL) para mutación Protrombina.
- 1 tubo de sangre con EDTA (tapa lila 2.0 mL) para Homocisteína.
- El tubo lila para homocisteína colocar en hielo y centrifugar en frío antes de una hora. Separar el plasma y enviarlo al laboratorio en hielo.
- El tubo lila para mutación del gen de la protrombina debe ser conservado a 4°C sin centrifugar.

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 Mutación	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 / Congelada(hielo seco) SI
 Sangre Total EDTA : Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
- *Desde fuera de Santiago
 Plasma - Citrato: Ambiente NO /Refrigerada NO / Congelada(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 (IL) para Proteína C y Antitrombina III funcional
 2. Coagulométrico (Turbidimétrico) / ACL (IL) para TP, TTPA, Anticoagulante lúpico, Resistencia a la Proteína C activada y Proteína S libre
 3. PCR en Tiempo Real para Mutación G20210A del Gen de la Protrombina
 4. Inmunoensayo Quimioluminiscente de Micropartículas (CMIA) / Architect i - ABBOT para Homocisteína

Intervalos de Referencia

- : Ver valores de referencia para cada examen.

Valor Crítico

- : TP: INR > 5

- Parámetros de Desempeño** : Coeficiente de variación analítico, en descripción individual.
- Información Clínica** : Este estudio permite detectar causas de trombosis por déficit de ATIII, PC, PS, resistencia a la proteína C activada (se sugiere investigar presencia de Factor V Leiden), mutación del gen de la Protrombina, presencia de inhibidor de tipo lúpico, Homocisteína aumentada.
Para más información, refiérase a SINFEX de cada prestación.

NOTA:

Idealmente, las pruebas de coagulación se deben realizar sin efecto de terapia anticoagulante.

Si el paciente ha comenzado tratamiento y el médico decide suspenderlo antes de efectuar el test, se sugiere considerar:

- 1 semana para tratamiento con antagonistas de Vitamina K
- 24 horas para heparina no fraccionada
- 48 horas para heparina de bajo peso molecular
- 3 días para inhibidores directo(DOACs)

- Referencias** :
1. Andrew M., et al. *Blood* 1987 Jul; 70(1):165-72; *Blood* 1992 Oct 15; 80(8):1998-2005.
 2. Franka Franchi et al. *Thrombosis Research* 132(2013)152-157
 3. Love PE, Santoso Antiphospholipid Antibodies: Anti Cardiolipin and the Lupus Anticoagulant in Systemic Lupus Erythematosus and in Non -SLE Disorders, *Ann Int. Med*, 1990; 112:682-689.
 4. Thiagarajan P, Pengo V, Shapiro SS. The use of the Dilute Russell's Viper Venom Time for the Diagnosis of Lupus Anticoagulants, *Blood Coag. Fibrinol*, 1990; 1:259-266.
 6. Dahlback B et al. Familial thrombophilia 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).
 7. Frank A.J.T.M. van den Bergh, Arletta M. van Oeveren-Dybiczyk, 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.
 8. Mutación FII G20210A. TIBMOL BIOL. Inserto Técnico.