

L'Hospitalet de Llobregat, a 30 de Abril del 2010

NOTA INFORMATIVA

Por la presente, les comunicamos las modificaciones que TENDRÁN EFECTO A PARTIR DEL 31 de Mayo 2010:

◆ ALTA DE PRUEBAS:

DETERMINACIÓN	CÓDIGO	UTILIDAD CLÍNICA
Anticuerpos IgA, IgG e IgM anti complejo Heparina y Factor Plaquetario 4 en suero	100407	Marcador para la Trombocitopenia inducida por heparina
Anticuerpos anti receptor GABA [Anti Neuronales] en líquido cefalorraquídeo	100417	Nuevo marcador de anticuerpos anti neuronales
Cultivo micológico de médula ósea	100413	Estudio de infecciones por hongos en sujetos inmunodeprimidos
Cultivo microbiológico de médula ósea	100412	Estudio de infecciones bacterianas en sujetos inmunodeprimidos
Estudio familiar de la Acidemia Propiónica, deficiencia de Propionil CoA Carboxilasa subunidad A [Gen PCCA] en sangre	200372	Estudio de la mutación familiar del gen PCCA previamente identificada en el caso índice
Estudio familiar de la Epilepsia Mioclónica severa de la infancia [Gen SCN1A] en sangre	200388	Estudio de la mutación familiar del gen SCN1A previamente identificada en el caso índice
Estudio familiar de la Mucopolisacaridosis IH [Síndrome de Hurler] [Gen IDUA] en sangre	200375	Estudio de la mutación familiar del gen IDUA previamente identificada en el caso índice
Estudio genético molecular por CGH Array de alta resolución en sangre	200373	Estudio de Hibridación Genómica Comparada sobre un array de 1 Millón de sondas
Estudio molecular de la Acidemia Propiónica, deficiencia de Propionil CoA Carboxilasa subunidad A [Gen PCCA] en sangre	200371	Estudio de mutaciones del gen PCCA asociadas con esta enfermedad
Estudio molecular de la Anemia de Blackfan Diamond [Gen RPS19] en sangre	200365	Estudio de mutaciones del gen RPS19 asociadas con la Anemia de Blackfan Diamond
Estudio molecular de la Fenilcetonuria [Gen PAH] en sangre	200358	Estudio de mutaciones del gen PAH asociadas con esta enfermedad
Estudio molecular de la Paraplejía Espástica tipo 4 [Gen SPAST] en sangre	200385	Estudio de deleciones y duplicaciones del gen SPAST mediante MLPA
Estudio molecular de la sordera e hipoacusia no sindrómica [Gen GJB2] en sangre	200381	Estudio de las mutaciones 35delG, W24X, M34T, V37I, E47X, W77R, E147K y N206S del gen GJB2

DETERMINACIÓN	CÓDIGO	UTILIDAD CLÍNICA
Estudio molecular del gen CEBPA en sangre	200366	Estudio de este gen que se encuentra mutado en un 10 % de Leucemias Mieloides Agudas
Estudio molecular del gen de la cadena kappa de las inmunoglobulinas en médula ósea	200361	Estudio de reordenamientos de las cadenas ligeras kappa y del kappa deleting element útil para determinados tipos de linfomas y mielomas
Estudio molecular del gen de la cadena lambda de las inmunoglobulinas en médula ósea	200362	Estudio de reordenamientos de las cadenas ligeras lambda útil para determinados tipos de linfomas y mielomas
Estudio molecular de la Lipofuscinosis Neuronal Ceroida [CLN2] [Gen TPP1] en sangre	200379	Estudio de mutaciones del gen TPP1 asociadas con la Lipofuscinosis Neuronal Ceroida
Estudio molecular del Raquitismo Hipofosfatémico autosómico dominante [Gen FGF23] en sangre	200363	Estudio de deleciones y duplicaciones del gen FGF23 asociadas con el Raquitismo Hipofosfatémico autosómico dominante
Estudio molecular del Raquitismo Hipofosfatémico autonómico dominante [Gen FGF23] en sangre	200364	Estudio de mutaciones del gen FGF23 asociadas con el Raquitismo Hipofosfatémico autosómico dominante
Estudio molecular del receptor de la Trombopoyetina [Gen c-MPL] en sangre	200360	Estudio de mutaciones del gen c-MPL asociadas con la Trombocitemia Esencial
Estudio molecular del Síndrome Cardiofaciocutáneo [Gen BRAF] en sangre	200356	Estudio de mutaciones del gen BRAF asociadas con el Síndrome Cardiofaciocutáneo
Estudio molecular del Síndrome de Charge [Gen CHD7] en sangre	200355	Estudio de mutaciones del gen CHD7 asociadas con el Síndrome de Charge
Estudio molecular del Síndrome de Kallmann 2 [Gen FGFR1] en sangre	200377	Estudio de deleciones y duplicaciones del gen FGFR1 asociadas con el Síndrome de Kallmann 2
Estudio molecular del Síndrome de Kallmann 2 [Gen FGFR1] en sangre	200378	Estudio de mutaciones del gen FGFR1 asociadas con el Síndrome de Kallmann 2
Estudio molecular del Síndrome de Loeys-Dietz [Genes TGFB1 y TGFB2] en sangre	200380	Estudio de mutaciones de los genes TGFB1 y TGFB2 asociadas con el Síndrome de Loeys-Dietz
Estudio molecular del Síndrome de QT largo perfil 1 [Genes KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2 y SCN5A] en sangre	200374	Estudio de estos cinco genes relacionados con el Síndrome QT largo
Estudio prenatal de Distrofia Miotónica tipo 1 [DM1] [Gen DMPK] en vellosidades coriales	200387	Estudio prenatal de la Distrofia Miotónica tipo 1 mediante PCR + southern-blot
Estudio prenatal [1] del síndrome de Tetra-Amelia [Gen WNT3] en líquido amniótico	200353	Estudio prenatal del Síndrome de Tetra-Amelia mediante secuenciación
Estudio prenatal [2] del síndrome de Tetra-Amelia [Gen WNT3] en líquido amniótico	200357	Estudio prenatal del Síndrome de Tetra-Amelia mediante PCR en tiempo real
Estudio prenatal enzimático de Acidemia Propiónica PropionilCoA Carboxilasa en vellosidades coriales	260036	Estudio prenatal de la Acidemia Propiónica PropionilCoA Carboxilasa mediante la actividad enzimática de PropionilCoA Carboxilasa
Estudio prenatal de la Acidemia Propiónica, deficiencia de Propionil CoA Carboxilasa subunidad A [Gen PCCA] en vellosidades coriales	200369	Estudio prenatal de la Acidemia Propiónica PropionilCoA Carboxilasa mediante secuenciación
Gen TCF3/PBX1 t(1;19) Hibridación In Situ Fluorescente [FISH] en médula ósea	200367	Estudio de esta reorganización presente en Leucemias Linfoblásticas Agudas
Gen TCF3/PBX1 t(1;19) Hibridación In Situ Fluorescente [FISH] en sangre	200368	
Interleucina 8 en suero	100408	Monitorización de esta citoquina

DETERMINACIÓN	CÓDIGO	UTILIDAD CLÍNICA
Ketamina [Ketolar] ® en suero	100396	Monitorización niveles séricos de este anestésico derivado de la fenciclidina
Microsporidium spp. ADN en biopsia	200370	Detección de este protozoo intestinal

Adjuntamos las fichas técnicas de estas determinaciones para su conocimiento y, si es el caso, para que pueda realizar los cambios necesarios en el sistema informático de su laboratorio.

◆ **CAMBIOS DE EXPRESIÓN DE RESULTADOS:**

DETERMINACIÓN	CÓDIGO ANTIGUO	CÓDIGO NUEVO	EXPRESIÓN DE RESULTADOS		MOTIVO
			ANTERIORMENTE	ACTUALMENTE	
Poblaciones linfocitarias T, B y NK en sangre	9909	100420	Resultados expresados en porcentaje y en valores absolutos	Resultados expresados en porcentaje	Mejora en la expresión de resultados
Poblaciones linfocitarias T, B y NK en sangre	9909	100421	Resultados expresados en porcentaje y en valores absolutos	Resultados expresados en valores absolutos	
Subpoblaciones linfocitarias CD4/CD8 en sangre	828	100419	Porcentaje linfocitos CD4 y CD8	Porcentaje linfocitos T CD4 y CD8	Mejora técnica

◆ **CAMBIOS METODOLOGÍA:**

DETERMINACIÓN	CÓDIGO ANTIGUO	CÓDIGO NUEVO	VALORES DE REFERENCIA		MOTIVO
			ANTERIORMENTE	ACTUALMENTE	
Anticuerpos IgG anti Citomegalovirus [Estudio de Aidez] en suero	6699	103786	Baja Aidez: < 40 % Alta Aidez: > 60 % Indeterminado: 40 – 60 %	Alta Aidez: > 30 % Baja Aidez: < 20 % Indeterminado: 20 – 30 %	Cambio de método de Enzimoanálisis a Quimioluminiscencia
Anticuerpos IgG anti Toxoplasma gondii [Estudio de Aidez] en suero	2959	102959	Baja Aidez: < 40 % Alta Aidez: > 60 % Indeterminado: 40 – 60 %	Alta Aidez: > 40 % Baja Aidez: < 30 % Indeterminado: 30 – 40 %	
ADN Borrelia burgdorferi [Enfermedad de Lyme] en líquido cefalorraquídeo	3797	200406	Ausencia	Ausencia	Cambio de método de Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) a Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) en tiempo real con una mejora de la sensibilidad de la técnica
ADN Borrelia burgdorferi [Enfermedad de Lyme] en orina	3796	200409			
ADN Borrelia burgdorferi [Enfermedad de Lyme] en sangre	2053	200405			
ADN Mycoplasma pneumoniae en secreción brocopulmonar	3947	200404			
Amiloide A [SAA] en suero	1899	101899	Valores de Referencia:.....<10 mg/L Infección bacteriana aguda:10–100 mg/L Rechazo injerto post-transplant.>100 mg/L	Valores de Referencia: < 6.5 mg/L	Cambio de método de Quimioluminiscencia a Nefelometría
ARN viral Hepatitis Delta en suero	1644	200359	Ausencia	Ausencia	Cambio de método de RT-PCR a RT-PCR cuantitativa en tiempo real, que permite un mejor seguimiento del paciente
Estudio molecular de microdeleciones del cromosoma Y [Oligospermia/Azoospermia] en sangre	4851	200384	Ausencia	Ausencia	Cambio de método de Multiplex-PCR a Multiplex PCR + Análisis de fragmentos mediante electroforesis capilar
Estudio molecular del gen 5,10 Metilentetrahidrofolato Reductasa [Gen MTHFR] [2] [Mutación A1298C] en sangre	200158	200398	Ausencia	Ausencia	Cambio de método de Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) + Secuenciación a Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) en tiempo real

DETERMINACIÓN	CÓDIGO ANTIGUO	CÓDIGO NUEVO	VALORES DE REFERENCIA		MOTIVO
			ANTERIORMENTE	ACTUALMENTE	
Estudio molecular del gen de la Tiopurina Metil Transferasa [Gen TPMT] en sangre	2242	200399	Ausencia	Ausencia	Cambio de método de PCR + Análisis de fragmentos mediante Electroforesis capilar a Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) en tiempo real
Inmunofijación en suero	1809	101810	Ausencia de bandas de precipitación	Ausencia de bandas de precipitación	Cambio de método de Inmunofijación en gel de agarosa a Electroforesis capilar + Inmunosupresión

◆ CAMBIOS DE VALORES DE REFERENCIA:

DETERMINACIÓN	CÓDIGO ANTIGUO	CÓDIGO NUEVO	VALORES DE REFERENCIA		MOTIVO
			ANTERIORMENTE	ACTUALMENTE	
Anticuerpos IgG anti Coxiella burnetii [Fiebre Q] [Fase II] en suero	279	100439	Título: < 1/80	Título: < 1/256	Cambio de proveedor
Anticuerpos IgM anti Coxiella burnetii [Fiebre Q] [Fase II] en suero	280	100440	Título: < 1/10	Título: < 1/16	
Anticuerpos IgM anti Coxiella burnetii [Fiebre Q] [Fase I] en suero	1280	100443	Título: < 1/10	Título: < 1/16	

◆ **CAMBIOS DE TÍTULO:**

DETERMINACIÓN	CÓDIGO ANTIGUO	CÓDIGO NUEVO	VALORES DE REFERENCIA		MOTIVO
			ANTERIORMENTE	ACTUALMENTE	
Poblaciones linfocitarias T y B en lavado broncoalveolar [Valores Porcentuales]	1833	100426	Poblaciones linfocitarias CD3/CD19 en fluidos biológicos	Poblaciones linfocitarias T y B en lavado broncoalveolar	Mejora en la descripción
Poblaciones linfocitarias T, B y NK en sangre	9060	100437	Poblaciones linfocitarias T, B y NK en sangre	Síndrome linfoproliferativo Crónico [SLPC] - Poblaciones linfocitarias T, B y NK en sangre	Técnica de cribaje inicial para el estudio de un Síndrome Linfoproliferativo Crónico
Subpoblaciones linfocitarias CD4/CD8 en lavado broncoalveolar	1828	100425	Subpoblaciones linfocitarias CD4/CD8 en fluidos biológicos	Subpoblaciones linfocitarias CD4/CD8 en lavado broncoalveolar	Mejora en la descripción

◆ **BAJA DE PRUEBAS:**

DETERMINACIÓN	CÓDIGO	MOTIVO
Anticuerpos anti complejo Heparina y Factor Plaquetario 4 en plasma	4892	Sustituida por la prueba 100407, que tiene una mayor sensibilidad al detectar anticuerpos de tipo IgA, IgG e IgM
Anticuerpos anti paternos en suero	482	Elevada lisis basal si las muestras no son procesadas el mismo día de extracción de las muestras, lo que interfiere en la correcta interpretación del resultado
Anticuerpos anti HIV-1 en suero	3949	Discontinuidad de fabricación por los proveedores habituales. En su lugar se recomienda confirmar los resultados positivos de Antígeno p24 y Anticuerpos anti HIV-[1+2] en suero (código 1664) mediante la técnica de inmunoblotting (código 2346 para HIV-1 y código 1345 para HIV-2). Ver explicación al final del documento (*)
Anticuerpos anti HIV-2 en suero	349	
Subpoblaciones linfocitarias CD4/CD8 [Valores Absolutos] en sangre	3828	Sustituida por el estudio de Poblaciones linfocitarias T en sangre (código 9008), más completo

◆ **ACLARACIÓN SOBRE LAS PRUEBAS SEROLÓGICAS DE TREPONEMA PALLIDUM:**

De acuerdo con las recomendaciones de la Sociedad Española de Enfermedades Infecciosas y Microbiología Clínica (SEIMC) y debido por un lado a la falta de información clínica disponible habitualmente y por otro lado al elevado porcentaje de resultados falsamente positivos de las pruebas FTA-ABS IgG e IgM reconocidos en la bibliografía, Balagué Center ha adoptado la siguiente sistemática de trabajo:

- Siempre que se solicite el estudio de los anticuerpos IgG o IgM anti Treponema pallidum en suero por inmunofluorescencia indirecta de forma aislada (códigos 7491 y 7643), se procederá inicialmente con la realización de la técnica correspondiente a la detección de los anticuerpos totales (IgG + IgM) anti Treponema pallidum por quimioluminiscencia en suero con código 100266.
- En caso de resultado negativo de los anticuerpos totales (IgG + IgM) anti Treponema pallidum, se informarán éstos y no se realizarán los anticuerpos de forma individual por inmunofluorescencia indirecta.
- En caso de resultados positivos, se realizarán las técnicas solicitadas por inmunofluorescencia indirecta, informando todos los resultados obtenidos

Recordamos que estos resultados se pueden complementar mediante las técnicas de TPHA en suero (código 971) y/o de inmunoblotting en suero (código 9632) y/o estudio de ADN por PCR en sangre (código 3979).

◆ **ACLARACIÓN SOBRE LAS PRUEBAS SEROLÓGICAS DE HIV-1 y HIV-2:**

Durante los últimos 5 años, Balagué Center ha realizado como prueba de screening para la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana la detección simultánea de antígeno p24 y anticuerpos anti HIV-[1+2] en suero mediante un método de quimioluminiscencia (código 9664) y ante todo resultado positivo, éste se confirmaba mediante la detección por separado de ambos anticuerpos y el antígeno p24 por enzimoimmunoanálisis, informándose los tres resultados. No obstante, desde el mes de Marzo 2010, se ha producido una discontinuidad de fabricación de los reactivos de enzimoimmunoanálisis para la detección de los anticuerpos anti HIV-1 y anti HIV-2 individuales por los proveedores habituales. Por todo ello, a partir del 31 de Mayo 2010, nuestro laboratorio ha decidido mantener la prueba de screening para la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana mediante un método de quimioluminiscencia (código 9664), confirmando técnicamente todo resultado positivo.

De acuerdo con las recomendaciones de las sociedades científicas, se aconseja confirmar los resultados serológicos positivos mediante técnicas de inmunoblotting y PCR.

En caso de tener alguna duda al respecto, contacten con nuestro Director Médico Dr. Xavier Susanna.

BALAGUÉ CENTER