

## Complement Genetics and Molecular Analysis Laboratory (D-COM)

# CARTERA DE SERVICIOS

CODIGO	SERVICIO	PRECIO €
DCOM-019	Estudio Genético Molecular de Complemento	2000,00

### DESCRIPCIÓN

1) Secuenciación Panel NGS “Complemento Plus”.

El panel incluye los siguientes genes:

- a) Genes de complemento candidatos al desarrollo de Síndrome Hemolítico Urémico y Glomerulopatía C3: *C3, MCP (CD46), CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, DGKE y THBD*
- b) Otros genes de complemento: *C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C4A, C4BPA, C4BPB, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CD55, CD59, CFD, CR1, CR2, FCN1, FCN2, ITGAM, ITGAX, ITGB2, MASP1, MASP2, MBL2, VSIG4, SERPING1, VTN, CLU.*
- c) Genes implicados en coagulación: *ADAMTS13, PLG, VWF*

2)-Secuenciación NGS por captura de los genes mediante hibridación y secuenciación con tecnología Illumina con longitudes de lectura medias no inferiores a 180 nt.

3)-Cobertura mínima de 20X del 99,98% de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes ( $\pm 10$ ). Cobertura media 400X.

4)-Análisis de CNVs de CFH-CFHR1-5 mediante NGS y MLPA, con un número de sondas no menor a 30.

Se realiza una doble aproximación a través de dos plataformas de MPLA, una de ellas comercial (Kit: P236-ARMD) y una plataforma interna desarrollada en el laboratorio. Se realiza un análisis bioinformático conjunto de ambas plataformas y se realiza una comparación posterior de los datos con los datos CNV obtenidos en la plataforma de secuenciación masiva.

5)-Haplotipos de riesgo: genes *CFH* y *MCP (CD46)*.

6)-Confirmación de las mutaciones relevantes encontradas por PCR y Sanger.

- 7) Determinación de anticuerpos anti FH (Elisa)
- 8) Determinación de Factor Nefrítico. C3Nef (Ensayo Hemolítico en pacientes con C3G)
- 9) Determinación de niveles de C3. (Elisa)
- 10) Determinación de niveles de C4 (Nefelometría).
- 11) Determinación de niveles de FH. Estudio de los niveles de expresión de los alelos 402H, y 402Y (En pacientes portadores del SNP rs1061170, en heterocigosis) (Elisa).
- 12) Determinación de niveles de FB (en caso de portadores de variantes genéticas en C3 o CFB). (Elisa)
- 13) Determinación de niveles de MCP (Citometría).
- 14) Determinación de niveles de FI (en caso de portadores de variantes genéticas en CFI). (Elisa)
- 15) Valoración completa de resultados en el contexto de la patología y emisión de informe documentado.
- 16) El estudio genético-molecular del complemento incluye la incorporación del caso en el registro de pacientes de Síndrome Hemolítico Urémico y Glomerulopatía C3 (Registro ahusc3g).

### Nota sobre el Registro ahusc3g

<https://www.ahusc3g.es>

El Registro de pacientes de Síndrome Hemolítico Urémico atípico y Glomerulopatías C3, en funcionamiento desde el año 2008 cuenta en la actualidad con más de mil entradas de pacientes de estas dos patologías. Es un registro único en el mundo, que se crea como el punto de partida para la realización de estudios colaborativos multicéntricos, tanto retrospectivos como prospectivos, en patologías relacionadas con la desregulación del sistema del complemento. Este registro es una pieza clave que aporta valor añadido los estudios genéticos e inmunológicos realizados a los pacientes, y que permite en la actualidad el seguimiento continuado de los pacientes por parte del Grupo de Trabajo en Complemento y Patología Renal. El Registro aHUS/C3G permite incluir a los pacientes en proyectos de investigación que permitirán la actualización y ampliación de los estudios genéticos y moleculares específicos que estén alineados con el avance en el conocimiento de la enfermedad.

CODIGO	SERVICIO	PRECIO €
DCOM-025	Interpretación resultados genéticos externos	200,00

## NOTA

En el Servicio de Diagnóstico Genético Molecular de Complemento, ofrecemos el servicio del análisis e interpretación de datos genéticos obtenidos mediante secuenciación masiva en otros laboratorios.

Este servicio requiere del envío por parte del cliente de la información genética obtenida previamente, que deberá aportarse con unos requisitos mínimos de calidad en lo referente a:

Panel de secuenciación masiva de ADN. El panel debe constar con al menos con los 14 genes asociados al desarrollo de Síndrome hemolítico Urémico atípico, y Glomerulopatía C3: *ADAMTS13, C3, MCP (CD46), CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, DGKE y THBD*.

El conjunto de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes a los genes ( $\pm 10$ ), se deben cubrir con una media de 500X. El 99,98% de las posiciones debe cubrirse con al menos 20X.

Los datos se deben enviar en formato fastq. Se deberá adjuntar además el archivo BED file.

CODIGO	SERVICIO	PRECIO €
DCOM-045	Determinación de C3 en plasma	75,00
DCOM-001	Determinación de FH en plasma	245,00
DCOM-002	Determinación de FH (Y402H) en plasma	245,00
DCOM-003	Determinación de FHR-1 en plasma	245,00
DCOM-007	Determinación de FI en plasma	245,00
DCOM-008	AutoAnticuerpos anti FH	245,00
DCOM-009	AutoAnticuerpos anti FI	245,00
DCOM-010	C3Nef	360,00
DCOM-011	Ensayo Funcional de FH sobre eritrocitos de carnero	360,00
DCOM-014	CH50	360,00
DCOM-012	Determinación de C5b9 Soluble	360,00
DCOM-017	Determinación de C5 en plasma	360,00
DCOM-018	Determinación de C5a en plasma	360,00
DCOM-015	Evaluación Eculizumab en Plasma	360,00
DCOM-020	Haplotipo CFH	300,00
DCOM-021	Haplotipo MCP	300,00
DCOM-022	MLPA Región CFH-CFHRs	280,00
DCOM-023	Determinación Variante Genética Puntual y determinación de niveles	230,00
DCOM-024	Determinación Variante Genética Puntual	200,00
DCOM-025	Interpretación resultados genéticos e inmunológicos	200,00
DCOM-043	Monitorización de Tratamiento con Eculizumab	720,00