Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Srm—"Activitat hemolítica del complement (via clàssica)"; prop.arb. (CH50)

El sistema del complement té un paper fonamental a la resposta inflamatòria i la funcionalitat del sistema immunitari. És produït al fetge i pels monòcits La cascada del complement comprèn més de 20 proteïnes sèriques que formen part del sistema immunitari innat. El complement actua de diverses maneres per ajudar a eliminar organismes invasors, sent la seva funció principal la lisi dels bacteris mitjançant formació del complex d'atac a membrana (MAC).

Indicacions i interpretació

Un valor baix de CH50 pot indicar dèficit congènic d'algú dels factors del La determinació del CH50 permet avaluar la capacitat del sèrum d'un pacient per a activar el complement per la via clàssica fins a formar el complex d'atac a la membrana. Un valor baix de CH50 pot indicar dèficit congènit d'algú dels factors del complement o un consum d'aquests factors degut a la activació del complement. En pacients amb lupus sistèmic, un valor baix de CH50 pot ser indicatiu d'un brot de la malaltia. Davant un resultat de CH50 baix amb concentracions normals de C3 i C4 s'ha de descartar dèficit congènit d'altres factors del complement.

Srm—Adalimumab; c.massa(CLIA)

L'ús d'anticossos monoclonals com a fàrmacs biològics en malalties inflamatòries cròniques com artritis reumatoide, malaltia de Crohn o colitis ulcerosa, ha aconseguit una gran millora en l'evolució de la malaltia en aquests pacients. Malgrat això, en assaigs clínics s'ha observat que un 20-40% dels pacients són no responedors primaris, i fins i tot, poden deixar de ser eficaços amb el temps, aproximadament entre un 15 i un 40% cada any, essent necessari realitzar increments de dosi o freqüència d'administració degut a una resposta insuficient al tractament.

Indicacions i interpretació

El monitoratge de nivells de fàrmac pre-dosi (concentració mínima) és un bon predictor de la durada del període de resposta i permet determinar si l'exposició a l'antiTNF es manté dins del marge terapèutic durant tot l'interval terapèutic. Uns nivells detectables de fàrmac s'associen a remissions més bones i llargues comparats amb pacients amb nivells sèrics indetectables. Aquesta aproximació ha posat en evidència que alguns pacients presenten nivells indetectables de fàrmac en absència d'anticossos, suggerint que també hi ha d'altres mecanismes responsables de l'aclariment dels fàrmacs biològics, i que altres pacients no responedors presenten nivells elevats de fàrmac, reflectint una resistència al fàrmac. Per això, globalment, un curs clínic favorable també està relacionat amb el manteniment d'unes concentracions terapèutiques al llarg de tot el període de tractament.

LCR—Adenosina-desaminasa; c.cat.

L'adenosina desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la desaminació de la adenosina per convertir-la en inosina (adenosina + H2O = inosina + NH3). Aquest enzim és un intermediari de la resposta immune cel·lular.

Indicacions i interpretació

La seva concentració augmenta en líquid cefaloraquidi en malalties amb proliferació limfocitària i la seva rapidesa en la seva mesura presenta avantatges front a tècniques de cultiu. Per això, la seva mesura és útil per al diagnòstic de la meningitis tuberculosa.

LCR—Adenosina-desaminasa; c.cat. (urgent)

L'adenosina desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la desaminació de la adenosina per convertir-la en inosina (adenosina + H2O = inosina + NH3). Aquest enzim és un intermediari de la resposta immune cel·lular.

Indicacions i interpretació

La seva concentració augmenta en líquid cefaloraquidi en malalties amb proliferació limfocitària i la seva rapidesa en la seva mesura presenta avantatges front a tècniques de cultiu. Per això, la seva mesura és útil per al diagnòstic de la meningitis tuberculosa.

LAs—Adenosina-desaminasa; c.cat.

L'adenosina-desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la reacció adenosina + H2O = inosina + NH3.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en el líquid pleural és útil per al diagnòstic de la tuberculosi pulmonar. La mesura del seu contingut catalític en la proteïna de fibroblasts de la pell cultivats és útil per al diagnòstic de la deficiència d'adenosina-desaminasa. La mesura de la seva activitat catalítica en els eritròcits és útil per al diagnòstic de la hiperactivitat d'adenosina-desaminasa [6].

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

LAs—Adenosina-desaminasa; c.cat. (urgent)

L'adenosina-desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim degradador de purinas que catalitza la reacció adenosina + H2O = inosina + NH3, necessària per a la maduració i la diferenciació de les cèl·lules linfocíticas.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el líquid ascític és útil per al diagnòstic de la tuberculosi peritoneal.

LPl—Adenosina-desaminasa; c.cat.

L'adenosina-desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la reacció adenosina + H2O = inosina + NH3.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en el líquid pleural és útil per al diagnòstic de la tuberculosi pulmonar. La mesura del seu contingut catalític en la proteïna de fibroblasts de la pell cultivats és útil per al diagnòstic de la deficiència d'adenosina-desaminasa. La mesura de la seva activitat catalítica en els eritròcits és útil per al diagnòstic de la hiperactivitat d'adenosina-desaminasa [6].

LPl—Adenosina-desaminasa; c.cat. (urgent)

L'adenosina-desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la reacció adenosina + H2O = inosina + NH3.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en el líquid pleural és útil per al diagnòstic de la tuberculosi pulmonar. La mesura del seu contingut catalític en la proteïna de fibroblasts de la pell cultivats és útil per al diagnòstic de la deficiència d'adenosina-desaminasa. La mesura de la seva activitat catalítica en els eritròcits és útil per al diagnòstic de la hiperactivitat d'adenosina-desaminasa [6].

LPe—Adenosina-desaminasa; c.cat.

L'adenosina-desaminasa (EC 3.5.4.4) és un enzim que catalitza la reacció adenosina + H2O = inosina + NH3.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en el líquid pleural és útil per al diagnòstic de la tuberculosi pulmonar. La mesura del seu contingut catalític en la proteïna de fibroblasts de la pell cultivats és útil per al diagnòstic de la deficiència d'adenosina-desaminasa. La mesura de la seva activitat catalítica en els eritròcits és útil per al diagnòstic de la hiperactivitat d'adenosina-desaminasa [6].

Agregació plaquetària induïda, expressat per:

Aquest examen s'expressa per:
(1815) Pqs(San)—Agregació induïda per l'ADP; incr.transmisió
(1816) Pqs(San)—Agregació induïda per l'epinefrina; incr.transmisió
(1817) Pqs(San)—Agregació induïda pel col·lagen; incr.transmisió
(1819) Pqs(San)—Agregació induïda per l'araquidonat; incr.transmisió
(1820) (Pqs(San)—Agregació induïda per la ristocetina; incr.transmisió
(1826) Pqs(San)—Agregació induïda per la U46619; incr.transmisió
(1824) Pqs(San)—Agregació induïda per TRAP6; incr.transmisió

Indicacions i interpretació

Aquest examen està orientat al diagnòstic de trombocitopaties.
L'addició d'un agent agregant a una mostra de plasma ric en plaquetes (PRP) dóna lloc a l'agregació plaquetària, amb el conseqüent augment de la transmissió de llum, que és proporcional a la intensitat d'agregació. Es realitza un registre gràfic continuo de la densitat òptica, sobre paper mòbil, de manera que és possible valorar la intensitat i la velocitat de les respostes.
L'estudi d'agregació inclou una avaluació de la resposta a la estimulació de receptors per a ADP i receptors adrenérgics, de l'agregació secundària a la reacció de l'alliberament induït pel col·làgen, de l'activitat de la via de l'àcid araquidònic, i una quantificació de l'aglutinació induïda per la ristocetina.

Srm—Alanina-aminotransferasa; c.cat.

L'alanina-aminotransferasa (EC 2.6.1.2) és un enzim que participa en el metabolisme de les proteïnes catalitzant la reacció L-alanina + 2-oxoglutarat = piruvat + L-glutamat. El piruvat així format pot entrar en la via de la glucòlisi i en el metabolisme dels lípids. El piruvat i el glutamat tenen també un paper en la gluconeogènesi en fetge i ronyó. Aquest enzim utilitza fosfat de piridoxal com a acceptor intermediari del grup amino. Es troba principalment al citoplasma de les cèl·lules del fetge, ronyons, miocardi, múscul esquelètic, pàncrees, melsa, pulmó i eritròcits. El seu temps de semivida plasmàtica és de 40 hores.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepàtiques, especialment les agudes [6].
A les hepatitis agudes no varia durant tot el període d'incubació. És el primer enzim en augmentar la seva concentració catalítica (en les dues primeres setmanes) fins a la sisena setmana, arribant a concentracions fins a 100 vegades el valor fisiològic. A les hepatitis cròniques l'augment és menys pronunciat. A la cirrosi reflexa la intensitat de la lesió cel·lular, mostrant augments esporàdics.
Augment: Hepatopaties (necrosi d'hepatòcits, hepatitis viral aguda, hepatitis tòxica, hepatitis crònica, icterícia obstructiva, cirrosi, tumors hepàtics i metàstasis), hepatopaties secundàries (leucèmies, parasitosi, brucel·losi, mononucleosi infecciosa), cardiopaties (infart de miocardi, miocarditis), miopaties (necrosi de miòcits, miositis, distròfies), xoc de calor i malaltia hemolítica.
Disminució: Embaràs amb deficiència de vitamina B6 i hemodiàlisi renal.

Pla—Alanina-aminotransferasa; c.cat.

L'alanina-aminotransferasa (EC 2.6.1.2) és un enzim que participa en el metabolisme de les proteïnes catalitzant la reacció L-alanina + 2-oxoglutarat = piruvat + L-glutamat. El piruvat així format pot entrar en la via de la glucòlisi i en el metabolisme dels lípids. El piruvat i el glutamat tenen també un paper en la gluconeogènesi en fetge i ronyó. Aquest enzim utilitza fosfat de piridoxal com a acceptor intermediari del grup amino. Es troba principalment al citoplasma de les cèl·lules del fetge, ronyons, miocardi, múscul esquelètic, pàncrees, melsa, pulmó i eritròcits. El seu temps de semivida plasmàtica és de 40 hores.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepàtiques, especialment les agudes [6].
A les hepatitis agudes no varia durant tot el període d'incubació. És el primer enzim en augmentar la seva concentració catalítica (en les dues primeres setmanes) fins a la sisena setmana, arribant a concentracions fins a 100 vegades el valor fisiològic. A les hepatitis cròniques l'augment és menys pronunciat. A la cirrosi reflexa la intensitat de la lesió cel·lular, mostrant augments esporàdics.
Augment: Hepatopaties (necrosi d'hepatòcits, hepatitis viral aguda, hepatitis tòxica, hepatitis crònica, icterícia obstructiva, cirrosi, tumors hepàtics i metàstasis), hepatopaties secundàries (leucèmies, parasitosi, brucel·losi, mononucleosi infecciosa), cardiopaties (infart de miocardi, miocarditis), miopaties (necrosi de miòcits, miositis, distròfies), xoc de calor i malaltia hemolítica.
Disminució: Embaràs amb deficiència de vitamina B6 i hemodiàlisi renal.

Pla—Albúmina; c.massa

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66 000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col•loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per avaluar la capacitat de síntesi proteica del fetge en les hepatopaties cròniques, per a l'estudi de l'estat nutricional i per l'ajust de dosi dels fàrmacs que es distribueixen per l'organisme units a l'albúmina.
Augment: Deshidratació.
Disminució: Disminució de la síntesi o augment del catabolisme (analbuminèmia congènita, hepatopatia, caquèxia, febre reumàtica, obstrucció intestinal); pèrdues cutànies (cremades, èczemes); pèrdues renals (síndrome nefròtica, glomerulonefritis, diabetis), pèrdues gastrointestinals (colitis ulcerosa, malaltia de Crohn, malaltia de Whipple); augment del catabolisme (carcinoma, mieloma, hipoproteïnèmia idiopàtica, malaltia de Cushing, tractament amb antineoplàsics); alteracions de la distribució intra i extravascular (cremades, edema generalitzat, excés de líquids parenterals).

LAs—Albúmina; c.massa(CRM 470)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col•loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.
El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan excedeix de 25 mL i a més va augmentat progressivament, es produeix l'ascítis.

Indicacions i interpretació

La relació entre la concentració d'albúmina en sèrum i la concentració d'albúmina en líquid ascític proporciona una millor classificació diagnòstica de l'ascítis que la concentració de proteïna. La diferencia entre l'albúmina en sèrum i en líquid ascític és molt gran en pacients amb hipertensió portal. Les causes més freqüents d'ascítis amb hipertensió portal són: hepatopatía crònica, cardiopatia, síndrome de Budd–Chiari, metàstasi hepàtiques massives i mixedema. L'ascítis sense hipertensió portal s'observa amb major freqüència en carcinomatosi peritoneal, TBC, ascítis pancreàtica, ascítis quilosa, síndrome nefròtic, ascítis biliar i ascítis per obstrucció o infart intestinal.

LAs—Albúmina; c.massa (urgent)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col•loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.

Indicacions i interpretació

La relació entre la concentració d'albúmina en sèrum i la concentració d'albúmina en líquid ascític proporciona una millor classificació diagnòstica de l'ascítis que la concentració de proteïna. La diferencia entre l'albúmina en sèrum i en líquid ascític és molt gran en pacients amb hipertensió portal. Les causes més freqüents d'ascítis amb hipertensió portal són: hepatopatía crònica, cardiopatia, síndrome de Budd–Chiari, metàstasi hepàtiques massives i mixedema. L'ascítis sense hipertensió portal s'observa amb major freqüència en carcinomatosi peritoneal, TBC, ascítis pancreàtica, ascítis quilosa, síndrome nefròtic, ascítis biliar i ascítis per obstrucció o infart intestinal.

LCR—Albúmina; c.massa

Indicacions i interpretació

Una concentració elevada de albúmina en el LCR pot ser indicativa d'una disfunció de la barrera hematoencefàlica.

LPl—Albúmina; c.massa (urgent)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col•loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.

Indicacions i interpretació

En determinades situacions, els criteris de Light que classifiquen els líquids pleurals en exsudats i transsudats, presenten certes limitacions, que dóna lloc a una classificació errònia del líquid (falsos exsudats). En aquests casos, el gradient de la concentració d'albumina en plasma i en líquid pleural permet classificar correctament aquests líquids, independentment que compleixin o no criteris de Light.

Srm—Albúmina; c.massa(CRM 470)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66 000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col·loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per avaluar la capacitat de síntesi protèica del fetge en les hepatopaties cròniques, i per a l'estudi de l'estat nutricional [6].
Augment: Deshidratació.
Disminució: Disminució de la síntesi o augment del catabolisme (analbuminèmia congènita, hepatopatia, caquèxia, febre reumàtica, obstrucció intestinal); pèrdues cutànies (cremades, èczemes); pèrdues renals (síndrome nefròtica, glomerulonefritis, diabetis), pèrdues gastrointestinals (colitis ulcerosa, malaltia de Crohn, malaltia de Whipple); augment del catabolisme (carcinoma, mieloma, hipoproteïnèmia idiopàtica, malaltia de Cushing, tractament amb antineoplàsics); alteracions de la distribució intra i extravascular (cremades, edema generalitzat, excés de líquids parenterals).

Líquid—Albúmina; c.massa(CRM 470)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica (massa molar 66 000 g/mol), sintetitzada al fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques (cations, anions, pigments, hormones, fàrmacs, àcids grassos, bilirubina, àcids biliars, vitamines, etc.) i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col·loido-osmòtica. El seu temps de semivida és de 15 a 19 dies.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per avaluar la capacitat de síntesi protèica del fetge en les hepatopaties cròniques, i per a l'estudi de l'estat nutricional [6].

Uri—Albúmina / Creatinini; raó massa/subst. (urgent)

L’albúmina és una proteïna plasmàtica, sintetitzada en el fetge, transportadora d’una gran varietat d’espècies químiques i relacionada amb l’equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col·loido-osmòtica.
Actualment es considera que el quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, és una estimació exacta de l'excreció d'albúmina i que, en moltes circumstàncies pot substituir a la excreció d'albúmina en orina de 24 hores, subjecta a errors de recollida d'orina, per detectar i monitoritzar la excreció d'albúmina en orina [60].
Per estimar el quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en orina pot utilitzar-se una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, però és preferible utilitzar una mostra de la primera orina després de llevar-se [60].
La National Kidney Foundation recomana un valor discriminant per al quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en orina de 3,4 g/mol per ambdós sexes, que equival al valor discriminant de 30 mg/dia de la excreció d'albúmina en orina de 24 hores [60].

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques per a la mesura de la seva excreció en orina són la detecció de la lessió glomerular incipient i el seguiment posterior de l'afectació renal, principalment secundària a diabetes o hipertensió.

Uri—Albúmina / Creatinini; raó massa/subst.

L'albúmina és una proteïna plasmàtica, sintetitzada en el fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col·loido-osmòtica.
Actualment es considera que el quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, és una estimació exacta de l'excreció d'albúmina i que, en moltes circumstàncies pot substituir a la excreció d'albúmina en orina de 24 hores, subjecta a errors de recollida d'orina, per detectar i monitoritzar la excreció d'albúmina en orina [60].
Per estimar el quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en orina pot utilitzar-se una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, però és preferible utilitzar una mostra de la primera orina després de llevar-se [60].
La National Kidney Foundation recomana un valor discriminant per al quocient entre les concentracions d'albúmina i creatinini en orina de 3,4 g/mol per ambdós sexes, que equival al valor discriminant de 30 mg/dia de la excreció d'albúmina en orina de 24 hores [60].

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques per a la mesura de la seva excreció en orina són la detecció de la lessió glomerular incipient i el seguiment posterior de l'afectació renal, principalment secundària a diabetes o hipertensió.

Pla—Aldosterona; c.subst.

L'aldosterona és una hormona esteroïdal sintetitzada en l'escorça suprarenal i reguladora de l'equilibri hidro-electrolític, que actua sobre el túbul renal distal i sobre l'intestí promovent la reabsorció de l'ió sodi i la secreció dels ions hidrogen i potassi. El seu alliberament es regula per l'acció directa de la corticotropina, per l'angiotensina II (activada per la renina), per l'ió potassi i indirectament per l'ió sodi.

Indicacions i interpretació

El mesurament de la concentració de substància d'aldosterona en el plasma en pacients hipertensos és útil per al diagnòstic de l'hiperaldosteronisme primari (síndrome de Conn) i de l'estenosi de l'arteria renal. Donat que aquestes malalties involucren a l'eix renina-angiotensina-aldosterona, és recomanable el mesurament simultani de la concentració de substància arbitrària de renina en el plasma. Aquesta magnitud també és útil per a l'avaluació dels pacients amb hiperplàsia suprarenal congènita, pseudo-hipoaldosterisme o tumors secretors de renina.
El quocient entre les concentracions d'aldosterona i renina en el plasma permet classificar als pacients en tres grups patològics: hiperaldosteronisme primari, hiperaldosteronisme secundari i deficiència primària d'aldosterona.

Srm—alfa-Fetoproteïna; c.massa

L'alfa-fetoproteïna (massa molar 74 000 g/mol.) és una proteïna de funció desconeguda sintetitzada intensament pel fetge durant la vida fetal però de forma residual durant la vida adulta, encara que la seva síntesi pot reactivar-se en algunes malalties, especialment neoplàsiques i associant-se els valors elevats generalment amb tumors de teixits d'origen germinal. Les elevacions en sèrum s'associen a hepatoblastomes, carcinomes hepatocel·lulars i tumors de cèl·lules germinals; també a la malaltia benigna del fetge i a processos de regeneració hepàtica. En la pràctica obstètrica, valors elevats en líquid amniòtic i en sèrum matern s'associen a defectes congènits del tub neural que s'han de confirmar amb la mesura d'acetilcolinesterasa i l'ecografia. Concentracions disminuïdes en líquid amniòtic i en sèrum matern s'associen a un major risc de síndrome de Down.
La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució dels tumors malignes primaris de fetge. La mesura de la seva concentració en líquid àmnic, o en plasma o sèrum matern, pot ser útil per al diagnòstic de defectes del tub neural.

Indicacions i interpretació

Com a marcador de risc obstètric s'han d'interpretar amb precaució i conjuntament amb altres paràmetres establerts. Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives, és important valorar increments en la seva concentració per tal de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Disminució en: gestants (sèrum o líquid amniòtic), mort fetal, síndrome de Down i trisomia 18.
Augment en malalties benignes: cirrosi, insuficiència hepàtica, hepatitis; en malalties malignes: hepatoblastoma (sensibilitat diagnòstica 100%), hepatocarcinoma (sensibilitat diagnòstica 70%), tumors germinals (teratoma, sensibilitat diagnòstica 40%; embrional, sensibilitat diagnòstica 70%; sac vitel·lí, sensibilitat diagnòstica 75%) carcinomes gastrointestinal, de pàncrees i bufeta (sensibilitat diagnòstica 20%). En gestants (sèrum o líquid amniòtic: error gestacional, contaminació sang fetal, embarassos múltiples. En la nefrosi congènita i defectes tub neural.

Líquid—alfa-Fetoproteïna; c.massa

L'alfa-fetoproteïna (massa molar 74 000 g/mol.) és una proteïna de funció desconeguda sintetitzada intensament pel fetge durant la vida fetal però de forma residual durant la vida adulta, encara que la seva síntesi pot reactivar-se en algunes malalties, especialment neoplàsiques i associant-se els valors elevats generalment amb tumors de teixits d'origen germinal. Les elevacions en sèrum s'associen a hepatoblastomes, carcinomes hepatocel·lulars i tumors de cèl·lules germinals; també a la malaltia benigna del fetge i a processos de regeneració hepàtica. En la pràctica obstètrica, valors elevats en líquid amniòtic i en sèrum matern s'associen a defectes congènits del tub neural que s'han de confirmar amb la mesura d'acetilcolinesterasa i l'ecografia. Concentracions disminuïdes en líquid amniòtic i en sèrum matern s'associen a un major risc de síndrome de Down.
La determinació de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució dels tumors malignes primaris de fetge. La determinació de la seva concentració en líquid àmnic, o en plasma o sèrum matern, pot ser útil per al diagnòstic de defectes del tub neural.

Indicacions i interpretació

Com a marcador de risc obstètric s'han d'interpretar amb precaució i conjuntament amb altres paràmetres establerts. Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives, és important valorar increments en la seva concentració per tal de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Disminució en: gestants (sèrum o líquid amniòtic), mort fetal, síndrome de Down i trisomia 18.
Augment en malalties benignes: cirrosi, insuficiència hepàtica, hepatitis; en malalties malignes: hepatoblastoma (sensibilitat diagnòstica 100%), hepatocarcinoma (sensibilitat diagnòstica 70%), tumors germinals (teratoma, sensibilitat diagnòstica 40%; embrional, sensibilitat diagnòstica 70%; sac vitel·lí, sensibilitat diagnòstica 75%) carcinomes gastrointestinal, de pàncrees i bufeta (sensibilitat diagnòstica 20%). En gestants (sèrum o líquid amniòtic: error gestacional, contaminació sang fetal, embarassos múltiples. En la nefrosi congènita i defectes tub neural.

Uri—Amfetamines; c.arb. (d-metamfetamina; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

Es tracta d'un metabòlit de diverses altres drogues incloent la metamfetamina. Normalment, un 30% de la amfetamina s'excreta inalterada en l'orina de 24 hores. En l'orina àcida, aquesta quantitat pot augmentar al 74% o disminuir fins l'1% en orina alcalina.

Indicacions i interpretació

Les amfetamines, en ser amines simpaticomiméticas, tenen la capacitat d'imitar l'efecte estimulant el sistema nerviós simpàtic. Aquestes petites molècules, basades en la ß-feniletilamina, s'assemblen estructuralment a les catecolamines endògenes. S'ha creat una àmplia gamma d'amfetamines per substitucions en diferents llocs de la seva estructura. Les amfetamines són potents estimulants del sistema nerviós central capaços de mantenir al consumidor despert, augmentar l'activitat física i suprimir la gana.
El seu ús està limitat a certes indicacions i aprovat només per al tractament del TDAH, la narcolèpsia i l'obesitat. Però com que aquests estimulants del SNC produeixen en els consumidors una sensació d'autoestima, benestar i eufòria, tenen un alt potencial d'addicció. Per prevenir contra l'abús massiu, es classifiquen com a substàncies controlades. Aquest abús pot tenir conseqüències mèdiques, psicològiques i socials. Els efectes adversos inclouen pèrdua de la memòria, agressió, comportament psicòtic, dany cardíac, malnutrició i greus problemes dentals. La amfetamina poden acte-administrar-se per via oral o intravenosa en quantitats fins a 2000 mg diàries per consumidors que han desenvolupat una tolerància.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Uri—Amfetamines; c.arb. (d-metamfetamina; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

Les amfetamines són derivats de la família de les amines que tenen propietats simpaticomimètiques i estimulants del sistema nerviós central. Sota el nom d'amfetamines s'hi inclouen moltes substàncies essent les més comunes: els d-isòmers de l'amfetamina, la metamfetamina i les amines de disseny: metilendioxiamfetamina (MDA) i metilendioximetamfetamina (MDMA) i la metilendioxietilamfetamina (MDEA). S'utilitzen com a supressors de la gana i com a drogues d'abús. El consum d'aquestes drogues pot ser per via oral, per via intravenosa o per inhalació. Les amfetamines s'absorbeixen fàcilment en el tracte intestinal i són metabolitzades al fetge a metabòlits desaminats i hidroxilats, o bé, són excretades pel ronyó sense modificar-se essent eliminades per l'orina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària d'amfetamines en l'orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquestes drogues o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.
Un resultat positiu indica que hi ha una concentració d'aquestes drogues o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant.
Un resultat negatiu indica que no hi ha una concentració d'aquestes drogues o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant.
Les amfetamines es detecten en l'orina despreés de 3 hores de la seva ingesta oral i poden detectar-se durant 24 – 48 hores després de l'última dosi. En casos de dosis elevades, la seva presència en l'orina es pot detectar fins 7 dies després de la seva administració.
Malgrat que un resultat positiu indica presència i consum d'aquestes drogues, això no significa necessàriament que aquestes drogues contribueixin al quadre clínic o a una intoxicació en el moment de la recollida de la mostra.

Srm—Amikacina; c.massa

L´amikacina és un antibiòtic aminoglucòsid semisintètic d´acció bactericida,eficaç per al tractament d'infeccions greus produïdes per bacteris gramnegatius i particularment per soques resistents a altres aminoglucòsids.

Indicacions i interpretació

És probablement l´antibiòtic aminoglucòsid de primera elecció si hi ha sospita de resistència a la gentamicina. Existeix un estret marge entre l´eficàcia terapèutica i la toxicitat. El seguiment de la concentració d'amikacina té dos objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament i 2) detectar sobredosificacions, especialment en malalts amb insuficiència renal.

LCR—Amikacina; c.massa

L'amikacina és un antibiòtic aminoglucòsid semisintètic d´acció bactericida, eficaç per al tractament d'infeccions greus produïdes per bacteris gramnegatius i particularment per soques resistents a altres aminoglucòsids.

Indicacions i interpretació

L'administració d'amikacina per via intratecal és útil en infeccions del sistema nerviós central (SNC), com meningitis o ventriculitis, ja que permet aportar concentracions bactericides en el SNC sense necessitat d'atravessar la barrera hematoencefàlica
Els antimicrobians no són metabolitzats en el SNC. La seva semivida sol ser superior a l'observada en l'administració intravenosa, la qual cosa permet establir intervals d'administració més espaiats. El seu efecte bactericida depén de la concentració de fàrmac, però no del temps de contacte.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

LAs—alfa-Amilasa; c.cat. (urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.

Indicacions i interpretació

El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan la quantitat de líquid excedeix de 25 mL i augmenta progressivament es denomina ascitis. Aquest ultrafiltrat té la mateixa composició que el plasma en quant a molècules de petita massa molar, però conté una menor concentració de proteïna i molècules unides a proteïna [79].
L'augment de la concentració d'alfa-amilasa en líquid ascític està relacionat amb la presència de pancreatitis aguda o crònica.
Aquesta magnitud és d'utilitat en la localització de l'origen de l'ascitis. S'han descrit concentracions augmentades de □-amilasa en líquid ascític, en ascitis d'origen pancreàtic i concentracions disminuïdes en la cirrosi no complicada.

LAs—alfa-Amilasa; c.cat. (no urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.

Indicacions i interpretació

El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan la quantitat de líquid excedeix de 25 mL i augmenta progressivament es denomina ascitis. Aquest ultrafiltrat té la mateixa composició que el plasma en quant a molècules de petita massa molar, però conté una menor concentració de proteïna i molècules unides a proteïna [79]
L'augment de la concentració d'alfa-amilasa en líquid ascític està relacionat amb la presència de pancreatitis aguda o crònica.

Líquid—alfa-Amilasa; c.cat. (urgent)

L'alfa-amilasa (EC 3.2.1.1) és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa pancreàtica és un conjunt d'isoenzims de l'alfa-amilasa prodüits pel pàncrees. Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul, dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al diagnòstic de la pancreatitis aguda. La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6]. La mesura en un determinat líquid biològic és útil per descartar l'orígen pancreàtic del mateix.

Líquid—alfa-Amilasa; c.cat. (no urgent)

L'alfa-amilasa (EC 3.2.1.1) és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa és un conjunt d'isoenzims de l'alfa-amilasa produïts pel pàncrees. Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul, dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al diagnòstic de la pancreatitis aguda. La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6]. La mesura en un determinat líquid biològic és útil per descartar l'orígen pancreàtic del mateix.

LPl—alfa-Amilasa; c.cat. (no urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.

Indicacions i interpretació

L'acumulació o increment del líquid pleural es denomina vessament pleural. Quan aquest existeix, en quantitat apreciable, en general està indicat el seu estudi en el laboratori. En condicions normals, l'espai pleural conté d'1 a 10 ml de fluid. Es considera patològic un volum de líquid pleural que pugui ser detectat radiològicament [79].
L'augment de la concentració d'alfa-amilasa en líquid pleural està relacionat amb la presència de pancreatitis aguda o crònica.
La presència de l'isoenzim salival pot estar relacionat amb ruptura esofàgica i vessaments pleurals malignes [80].

LPl—alfa-Amilasa; c.cat. (urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.

Indicacions i interpretació

L'acumulació o increment del líquid pleurCU es denomina vessament pleural. Quan aquest existeix, en quantitat apreciable, en general està indicat el seu estudi en el laboratori. En condicions normals, l'espai pleural conté d'1 a 10 ml de fluid. Es considera patològic un volum de líquid pleural que pugi ser detectat radiològicament [79].
L'augment de la concentració d'alfa-amilasa en líquid pleural està relacionat amb la presència de pancreatitis aguda o crònica.
La presència de l'isoenzim salival pot estar relacionat amb ruptura esofàgica i vessaments pleurals malignes [80].

Pla—alfa-Amilasa; c.cat.

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.
Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul, dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al diagnòstic de la pancreatitis aguda.
La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6].
Augment: pancreatitis aguda (comença a augmentar la concentració en sèrum a les 2-6 hores de l'inici, arribant al màxim a les 12-30 hores i es mantenen elevades 2-4 dies); pseudoquist pancreàtic, abscés pancreàtic, litiasi del conducte comú, perforació d'una úlcera duodenal al pàncrees, neoplàsia adjacent al pàncrees, traumatisme pancreàtic, embaràs ectòpic, insuficiència renal, parotiditis i altres inflamacions de les glàndules salivals, administració de mòrfics, traumatisme cerebral, hiperlipoproteïnèmia tipus I, obstrucció intestinal, infart mesentèric, síndrome de la nansa aferent, peritonitis, apendicitis aguda.

Srm—alfa-Amilasa; c.cat.

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i es parcialment absorvit pels túbuls renals.
Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul, dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al dianòstic de la pancreatitis aguda. La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6].
Augment: pancreatitis aguda (comença a augmentar la concentració en sèrum a les 2-6 hores de l'inici, arribant al màxim a les 12-30 hores i es mantenen elevades 2-4 dies); pseudoquist pancreàtic, abscés pancreàtic, litiasi del conducte comú, perforació d'una úlcera duodenal a pàncrees, neoplàsia adjacent al pàncrees, traumatisme pancreàtic, embaràs ectòpic, insuficiència renal, parotiditis i altres inflamacions de les glàndules salivals, administració de mòrfics, traumatisme cerebral, hiperlipoproteïnèmia tipus I, obstrucció intestinal, infart mesentèric, síndrome de la nansa aferent, peritonitis, apendicits aguda.

Uri—alfa-Amilasa; c.cat. (urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.
Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al dianòstic de la pancreatitis aguda. La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6].
En el cas de presència de macroamilasa en sèrum (es troba en un 1-2% de la població sana) s'observa un augment de la concentració d'amilasa en sèrum per sobre del valor de referència juntament amb una concentració d'amilasa en orina dins del valor de referència.
Augment: pancreatitis aguda (comença a augmentar la concentració en sèrum a les 2-6 hores de l'inici, arribant al màxim a les 12-30 hores i es mantenen elevades 2-4 dies. A l'orina l'augment de la concentració és paral·lel al del sèrum, però es manté elevada fins a 10 dies); pseudoquist pancreàtic, abscés pancreàtic, litiasi del conducte comú, perforació d'una úlcera duodenal a pàncrees, neoplàsia adjacent al pàncrees, traumatisme pancreàtic, embaràs ectòpic, insuficiència renal, parotiditis i altres inflamacions de les glàndules salivals, administració de mòrfics, traumatisme cerebral, hiperlipoproteïnèmia tipus I, obstrucció intestinal, infart mesentèric, síndrome de la nansa aferent, peritonitis, apendicits aguda.

Uri—alfa-Amilasa; c.cat. (no urgent)

L'alfa-amilasa és un enzim secretat pel pàncrees exocrí i les glàndules salivals que catalitza l'endohidròlisi de les unions 1,4-alfa-D-glucosídiques dels polisacàrids que contenen tres o més unitats de D-glucosa amb aquest tipus d'unió, el qual és responsable de la degradació del midó, a la boca i a l'intestí durant la digestió, produint una barreja de dextrosa, maltosa i glucosa. També es sintetitza en el fetge i en les trompes de Falopi.
L'alfa-amilasa té dos isoenzims, el salival i el pancreàtic, i diverses isoformes de cadascun d'aquests. L'isoenzim pancreàtic es sintetitza en les cèl·lules acinars del pàncrees i l'isoenzim salival es sintetitza a les glàndules paròtides, sudorípares i mamàries, als pulmons, trompes de Falopi i al fetge. Degut al seu baix pes molecular l'alfa-amilasa és filtrada pel glomèrul renal i és parcialment absorvit pels túbuls renals.
Els complexos amb immunoglobulines s'anomenen macroamilasa i degut a la seva gran massa molecular no són filtrats pel glomèrul, dissociant la concentració plasmàtica de la urinària. Apareixen tant en malalts com en persones sanes.

Indicacions i interpretació

La detecció d'un augment de la seva concentració en plasma o sèrum o orina és útil per al dianòstic de la pancreatitis aguda. La detecció d'una disminució de la seva concentració en el líquid duodenal o suc pancreàtic, després d'un àpat normalitzat o de l'administració intravenosa conjunta de secretina i pancreozimina, és útil per al diagnòstic de la pancreatitis crònica [6].
En el cas de presència de macroamilasa en sèrum (es troba en un 1-2 % de la població sana) s'observa un augment de la concentració d'amilasa en sèrum per sobre del valor de referència juntament amb una concentració d'amilasa en orina dins del valor de referència.
Augment: pancreatitis aguda (comença a augmentar la concentració en sèrum a les 2-6 hores de l'inici, arribant al màxim a les 12-30 hores i es mantenen elevades 2-4 dies. A l'orina l'augment de la concentració és paral·lel al del sèrum, però es manté elevada fins a 10 dies); pseudoquist pancreàtic, abscés pancreàtic, litiasi del conducte comú, perforació d'una úlcera duodenal a pàncrees, neoplàsia adjacent al pàncrees, traumatisme pancreàtic, embaràs ectòpic, insuficiència renal, parotiditis i altres inflamacions de les glàndules salivals, administració de mòrfics, traumatisme cerebral, hiperlipoproteïnèmia tipus I, obstrucció intestinal, infart mesentèric, síndrome de la nansa aferent, peritonitis, apendicits aguda.

Pla—Amoni; c.subst.

L'amoni es genera principalment al tracte gastrointestinal a partir del metabolisme dels compostos nitrogenats. Un excés d'amoni, pot ser tòxic pel sistema nerviós central. La síntesi d'urea, mitjançant el cicle de Krebs constitueix una via d'eliminació de l'amoni, degut a la seva metabolització a urea en el fetge. Les malaties que comprometen l'eliminació de l'amoni són les causants de la hiperamonèmia.

Indicacions i interpretació

La hiperamonèmia en lactants pot ser conseqüència de dèficits congènits dels enzims del cicle de la urea o adquirir-se com a resultat de malalties hepàtiques agudes (com el síndrome de Reye) o cròniques (como la cirrosi). En els adults, l'obtenció de concentracions elevades d'amoni, pot contribuir al diagnòstic de la insuficiència o encefalopatia hepàtiques com a conseqüència d'hepatopaties avançades como l'hepatitis vírica o la cirrosi.

Srm—Ampicil·lina; c.massa

Indicacions i interpretació

Srm—Androstenediona; c.subst.

Hormona esteroïdal produïda per les gònades i les glàndules suprarenals, precursora de la testosterona i de l'estrona, que correspon a l'entitat molecular androst-4-en-3,17-diona [6].

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sèrum està indicada en la hiperplàsia suprarenal congènita, dèficit de 11beta-hidroxilasa, dèficit de 21-hidroxilasa, virilització per hiperandrogenisme de causa tumoral, ovari poliquístic.

Pla—Anticoagulant lúpic; c.arb.(negatiu; dubtós; positiu)

L'anticoagulant lúpic (AL) és un grup heterogeni d'anticossos que van dirigits contra fosfolípids de càrrega negativa o contra complexes formats per fosfolípids i proteïnes (p.ex.: beta-2-glicoproteïes 1). Aquests anticossos interfereixen amb les proves de coagulació que utilitzen fosfolípids com el Temps de Tromboplastina Parcial Activat, el Temps Verí d'escurçó Russel diluït (TVVRd) i altres (com la Silica Clotting Time).

Indicacions i interpretació

S'utilitza pel diagnòstic de la Síndrome Antifosfolipídica (SAP) i en l'estudi de TTPA allargats. Els pacients amb AL tenen un major risc de presentar events trombòtics i aborts de repetició.
Seguint la recomanació internacional, s'utilitzen dues proves de recerca: La basada en el TVVRd que és una tècnica amb una elevada sensibilitat (el LAC Screen i el LAC Confirm) i la Silica Clotting Time que és una tècnica amb una elevada especificitat (el SCT Screen i el SCT Confirm).
Els reactius amb nivells baixos de PL són molt sensibles a la presència del AL pel que allarguen el temps de coagulació en presència d'aquest (LAC Screen i SCT Screen). Una concentració alta de fosfolípids neutralitza l'AL i escurça els temps de coagulació (LAC Confirm i SCT Confirm).
En cas de AL Positiu, les recomanacions internacionals aconsellen repetir la determinació a partir de 12 setmanes.

Ers(San)—Anticòs antieritrocitari; c.arb. ("Coombs directe"; urgent)

El principi de la prova de l'antiglobulina directa o Coombs directe és determinar la sensibilització dels eritròcits per anticossos no aglutinants, IgG o fraccions del complement, mitjançant la reacció d'aglutinació produïda per l'antiglobulina humana.
La prova de Coombs directe posa de manifest la presència a la sang d'anticossos incomplets fixats a la membrana dels eritròcits. La sensibilització dels eritròcits pot donar-se in vivo o in vitro.

Indicacions i interpretació

Aquesta prova és útil per confirmar el diagnòstic de l'anèmia hemolítica autoimmune (AHAI), la malaltia hemolítica del nadó (EHRN), l'anèmia hemolítica induïda per medicaments i en la investigació de les reaccions transfusionals.

Ers(San)—Anticòs antieritrocitari; c.arb. ("Coombs directe"; no urgent)

Indicacions i interpretació

La mesura d'aquesta magnitud es fonamenta en la reacció d'aglutinació produïda per l'antiglobulina humana (AGH, obtinguda generalment inoculant animals amb sèrum humà) en presència d'eritròcits recoberts d'un tipus de anticos incomplet. El test de Coombs posa de manifest la presència a la sang d'anticossos incomplerts fixats a la membrana eritrocitària, sent d'especial interés en el diagnòstic d'anèmia hemolítica d'origen autoimmunitari.

Pla—Anticòs contra el factor VIII de la coagulació; c.subst.arb.("Bethesda")

Indicacions i interpretació

Permet detectar la presencia d'anticòs inhibidor del factor VIII

Srm—Anticòs contra el receptor de tirotropina; c.subst.arb.(OMS NIBSC 90/672)

Els anticossos contra el receptor de tirotropina són autoanticossos de dos tipus: estimulants i bloquejants. Tant la tirotropina com els anticossos estimulants s'uneixen a la mateixa regió del receptor de tirotropina i provoquen l'activació de les proteïnes G les quals estimulen la producció d'AMP cíclic. A la malaltia de Graves sol haver-hi anticossos estimulants que causen hipertiroïdisme. Els anticossos bloquejants, en general, no donen símptomes però alguna vegada poden causar hipotiroïdisme.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'anticòs contra el receptor de tirotropina en sèrum és útil pel diagnòstic diferencial de l'hipertiroïdisme i pel seguiment del tractament farmacològic de la malaltia de Graves, ja sigui amb fàrmacs antitiroïdals, cirurgia o tractament amb iode radioactiu.

LCR—Anticòs contra la glicoproteïna de mielina dels oligodendròcits (MOG); c.arb.(IFI en cèl·lules transfectades)

Indicacions i interpretació

La determinació d'anticossos anti-MOG és útil pel diagnòstic de malalties neurològiques desmielinitzants com la neuromielitis òptica (NMO) i malalties de l'espectre de NMO (NMOSD).

Srm—Anticòs contra la glicoproteïna de mielina dels oligodendròcits (MOG); c.arb.(IFI en cèl·lules transfectades)

Indicacions i interpretació

La glicoproteína de la mielina de oligodendrocits (MOG) s'expresa exclusivament en el SNC, en la capa més exterior de la vaina de mielina i la membrana plasmàtica dels oligodendrocits. La determinació d'anticossos anti-MOG és útil pel diagnòstic de malalties neurològiques desmielinitzants com la neuromielitis òptica (NMO) i malalties de l'espectre de NMO (NMOSD). Una minoria de pacients amb un fenotip de NMOSD i seronegatius per anti-AQP4, tenen anticossos anti-MOG.
La positivitat dels anti-MOG s'associa a una síndrome clínica que compleix els criteris de NMOSD però que té algunes diferències amb les NMOSD positives per anti-AQP4 o amb les NMOSD seronegatives, incloent-hi:
-☐Més probabilitat d'afectació del nervi òptic que de la medul•la espinal.
-☐Més probabilitat de que es presenti neuritis òptica bilateral simultània.
-☐Més probabilitat de ser monofàsic o tenir menys recaigudes.
-☐Menys probabilitat de estar associat amb altres malalties autoimmunitàries.
-☐Proporcionalment més lesions cerebrals i de tronc cerebral i menys lesions supratentorials.
-☐Les lesions de la medul·la espinal es produeixen principalment a la part inferior de la medul·la espinal.
-☐L'espectre de la malaltia pot ser més ampli i pot incloure encefalomielitis aguda disseminada, particularment en nens.
-☐La relació home-dona s'acosta a l'1:1, a diferència del predomini de les dones en NMOSD amb anticossos anti-AQP4

Pla—Anticòs (IgG) anti-PF4 heparino depenent (CLIA); c.subst.arb

La trombocitopènia induïda per heparina de causa immune està causada per anticossos dirigits contra el complex heparina-factor plaquetar 4.

Indicacions i interpretació

La seva positivitat acompanyada de trombocitopènia aguda als pocs dies d'una exposició a heparina i de l'aparició de trombosis és diagnòstica de trombocitopènia induïda per heparina tipus II (immune).

Srm—Anticossos(IgG) anti-Aspergillus fumigatus; c.massa

Indicacions i interpretació

Aspergillus fumigatus és un agent causal de, entre d'altres malalties,pneumonitis per hipersensibilitat (alveolitis al•lèrgica extrínseca), aspergilosi broncopulmonar al•lèrgica i aspergiloma. Altres causes de pneumonitis per hipersensibilitat inclouen la inhalació de diversos antígens d'origen animal, fúngic, bacterià, vegetal i agents químics, com ara els microorganismes Thermoactinomyces vulgaris, Micropolispora faeni, Candida albicans o els excrements o altres productes derivats d'aus com el colom o el periquito.
La detecció de valors elevats d'IgG específica a Aspergillus fumigatus serveix com a suport al diagnòstic de les malalties esmentades. Un resultat positiu indica exposició prèvia a l'antígen però no necessàriament presència de malaltia.

Srm—Anticossos(IgG) anti-Candida albicans; c.massa

Indicacions i interpretació

Candida albicans és un agent causal de, entre d'altres malalties, pneumonitis per hipersensibilitat (alveolitis al•lèrgica extrínseca). Altres causes de pneumonitis per hipersensibilitat inclouen la inhalació de diversos antígens d'origen animal, fúngic, bacterià, vegetal i agents químics, com ara els microorganismes Aspergillus fumigatus, Thermoactinomyces vulgaris, Micropolispora faeni o els excrements o altres productes derivats d'aus com el colom o el periquito.
La detecció de valors elevats d'IgG específica a Candida albicans serveix com a suport al diagnòstic de pneumonitis per hipersensibilitat a Candida albicans. Un resultat positiu indica exposició prèvia a l'antigen però no necessàriament presència de malaltia

Srm—Anticossos(IgG) anti-Colom; c.massa

Indicacions i interpretació

La inhalació d'excrements o d'altres antígens derivats d'aus com el colom o el periquito son possibles agents causals de pneumonitis per hipersensibilitat (alveolitis al•lèrgica extrínseca). Altres causes de neumonitis per hipersensibilitat inclouen diversos antígens d'origen animal, fúngic, bacterià, vegetal i agents químics, com ara els microorganismes Aspergillus fumigatus, Micropolispora faeni, Thermoactinomyces vulgaris o Candida albicans.
La detecció de valors elevats d'IgG específica a antígens de colom serveix com a suport al diagnòstic de pneumonitis per hipersensibilitat a colom. Un resultat positiu indica exposició prèvia a l'antígen però no necessàriament presència de malaltia.

Srm—Anticossos(IgG) anti-Micropolispora faeni; c.massa

Indicacions i interpretació

Micropolispora faeni es un possible agent causal de pneumonitis per hipersensibilitat (alveolitis al•lèrgica extrínseca). Altres causes de pneumonitis per hipersensibilitat inclouen la inhalació de diversos antígens d'origen animal, fúngic, bacterià, vegetal i agents químics, com ara els microorganismes Aspergillus fumigatus, Thermoactinomyces vulgaris, Candida albicans o els excrements o altres productes derivats d'aus com el colom o el periquito.
La detecció de valors elevats d'IgG específica a Micropolispora faeni serveix com a suport al diagnòstic de pneumonitis per hipersensibilitat a Micropolispora faeni. Un resultat positiu indica exposició prèvia a l'antigen però no necessàriament presència de malaltia.

Srm—Anticossos(IgG) anti-Periquito; c.massa

Indicacions i interpretació

La inhalació d'excrements o d'altres antígens derivats d'aus com el colom o el periquito son possibles agents causals de pneumonitis per hipersensibilitat (alveolitis al•lèrgica extrínseca). Altres causes de pneumonitis per hipersensibilitat inclouen diversos antígens d'origen animal, fúngic, bacterià, vegetal i agents químics, com ara els microorganismes Aspergillus fumigatus, Micropolispora faeni, Thermoactinomyces vulgaris o Candida albicans.
La detecció de valors elevats d'IgG específica a antígens de periquito serveix com a suport al diagnòstic de pneumonitis per hipersensibilitat a periquito. Un resultat positiu indica exposició prèvia a l'antigen però no necessàriament presència de malaltia.

Srm—Anticossos(IgG) antireceptor de fosfolipasa A2; c.subst.arb.(ELISA)

Indicacions i interpretació

La glomerulonefritis membranosa (GNM) primària (també denominada nefropatia membranosa idiopàtica) és una de les principals causes de síndrome nefròtic. Entre el 70% i el 75% de pacients presenten autoanticossos IgG4 contra el receptor de la fosfolipasa A2 (M), proteïna transmembrana expressada a la superfície dels podòcits glomerulars. La detecció d'aquests anticossos pot identificar els pacients susceptibles de rebre tractament immunosupressor per tal de prevenir la pèrdua de funció renal i monitoritzar l'activitat de la malaltia i l'eficàcia de les mesures terapèutiques. A més, serveix per avaluar el risc de reaparició d'una GNM després d'un trasplantament renal.

Srm—Anticossos anti-adalimumab; c.subst.arb.(CLIA)

Indicacions i interpretació

La mesura dels anticossos anti-adalimumab és útil per avaluar una pèrdua de resposta al tractament amb adalimumab a causa de la generació d'anticossos anti-fàrmac.

Srm—Anticossos anti-C1q del complement; c.subst.arb.

Indicacions i interpretació

Els autoanticossos anti-C1q s'han descrit en diverses malalties autoimmunitàries. Apareixen en un 30-60% de LES, on semblen tenir un paper patogènic. Uns nivells alts d'anticossos s'associen exclusivament amb l'activitat de l'afectació renal (nefritis lúpica) i la hipocomplementèmia. Nivells molt elevats d'anti-C1q indiquen presència de severa nefritis, mentre que un resultat negatiu pràcticament exclou la presència glomerulonefritis activa.
Des d'un punt de vista clínic, la determinació d'anti-C1q és útil en el diagnòstic de nefritis, particularment en situacions on els paràmetres clàssics no permeten una decisió definida sobre modificacions de tractament i/o la indicació d'una biòpsia renal. El seguiment dels anticossos en pacients amb nefropatia lúpica és una prova no invasiva per avaluar les lesions renals i per a preveure l'ocurrència de nous brots renals, on ha mostrat ser més útil que la determinació d'antiDNA.

Srm—Anticossos anti-citosol hepàtic tipus 1 (LC1); c.arb.(IFI triple teixit)

Els anticossos anti-citosol hepàtic tipus 1 (LC1) son específics d'antígens citosòlics hepàtics: la argininosuccinato liasa i la ciclodeaminasa formiminotransferasa.

Indicacions i interpretació

Están associats a hepatitis autoimmunitària tipus 2 (HAI2) (20-30%) i infecció per hepatitis C (2-10%). El títol d'anticossos correlaciona amb l'activitat de la malaltia a la HAI2.
Amb el substracte de triple teixit de rata produeixen un patró de fluorescència homogeni del citoplasma dels hepatòcits llevat de la capa cel•lular al voltant de la vena centrolobulillar. Normalment aquests anticossos coexisteixen amb els anti-LKM1, per la qual cosa el seu patró de fluorescència sol quedar enmascarat.

Srm—Anticossos anticol·lagen IV (hèlix α3) (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti citoplasma de neutròfil (ANCA) reconeixen proteïnes situades als grànuls primaris i secundaris dels neutròfils i als lisosomes peroxidasa-positius de monòcits de sang perifèrica. La detecció d'ANCA és una eina diagnòstica en pacients amb vasculitis i glomerulonefritis. Utilitzant la tècnica d'immunofluorescència indirecta amb neutròfils fixats amb etanol, s'observen dos patrons de tinció diferents. En primer lloc, un patró citoplasmàtic (c-ANCA) causat per anticossos dirigits contra proteïnasa 3 (PR3). En segon lloc, un patró perinuclear (p-ANCA), que pot ser produït per una varietat d'autoanticossos diferents. Malgrat normalment el patró p-ANCA són causats per anticossos antimieloperoxidasa (anti-MPO), també pot ser produït per uns altres anticossos tals com anti elastasa, lactoferrina o catepsina-G.
La principal utilitat clínica de la determinació dels ANCA, concretament els anticossos anti-MPO i anti-PR3, és el seu ús com biomarcador diagnòstic de les vasculitis de vas petit: granulomatosis amb poliangeitis (GPA), poliangeitis microscòpica (PAM), granulomatosis eosinofílica amb poliangeítis (GEPA) i vasculitis pauciinmune limitada al ronyó (VP).
El 90% dels pacients amb GPA i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-PR3 i una minoria anti-MPO. Els pacients ANCA negatius solen tenir la forma clínica limitada al tracte respiratori alt i sense afectació renal.
El 70% dels pacients amb PAM i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO i una minoria anti-PR3.
El 50% dels pacients amb GEPA tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO.
La majoria dels pacients amb VPR tenen ANCA, sent un 80% deguts a anti-MPO.
Ocasionalment, algun pacient amb vasculitis associada a ANCA pot tenir doble positivitat MPO i PR3.
Alguns tractaments farmacològics poden induir la generació d' ANCA (normalment amb especificitat MPO) que a més s'associen a una clínica de vasculitis, principalment la hidralazina i alguns fàrmacs pel hipertiroidismo com el propiltiurouracilo.
El consum de cocaïna adulterada amb levamisol s'ha associat a ANCA (normalment amb especificitat MPO) i una clínica de altralgias i lesions necróticas de la pell.
[253]

Indicacions i interpretació

Els autoanticossos anti-membrana basal del glomèrul (MBG) són importants en la patogénesis i el diagnòstic de la glomerulonefritis ràpidament progressiva de la síndrome de Goodpasture (SGP). Sense tractament, la SGP pot seguir un curs fulminant, amb una ràpida deterioració de la funció renal, de vegades acompanyat d'hemorràgia pulmonar greu. La identificació precoç d'aquests pacients comporta importants implicacions en termes de gestió i pronòstic, ja que la immunoteràpia i la plasmafèresi poden millorar el resultat si comencen en una fase suficientment primerenca.
La membrana basal glomerular està formada per moltes proteïnes diferents. S'ha determinat que la majoria dels autoanticossos dels pacients amb GPS reaccionen amb la regió no colágena (NC1) de la cadena α3(IV) del col·làgen. Els assajos ELISA que empren un antigen específic α3(IV) han demostrat ser molt sensibles i específics per al GPS.
Els anticossos anti-MBG rarament es troben en individus sans, i els pacients tractats o en remissió tendeixen a presentar nivells més baixos d'anticossos.
Els pacients amb GPS poden mostrar certes característiques clíniques indicadores de determinats tipus de vasculitis autoinmunitarias. Per això, s'ha suggerit que la detecció de autoanticossos anti-MBG s'inclogui juntament amb l'anàlisi d'anticossos anti-citoplasma de antineutròfil (ANCA) com a part de l'anàlisi serològic en els pacients que amb sospita de patir síndrome renopulmonar. A causa de la naturalesa ràpidament progressiva del GPS, la detecció precoç d'anticossos anti-MBG és de gran importància per al diagnòstic i el tractament dels pacients.

Srm—Anticossos antifactor intrínsec; c.subst.arb.

En l'anèmia perniciosa es detecten anticossos específics de components de les cèl•lules parietals, inclosos la H+ K+ ATPasa i el factor intrínsec. L'anticòs anti cèl·lules parietals canaliculars pot inhibir la secreció d'àcid i els anticossos anti factor intrínsec són capaços d'inhibir l'absorció in vivo de vitamina B12 mitjançada pel factor intrínsec i són citotòxics per a les cèl·lules parietals.

Els anticossos són primordialment de la classe IgG, amb alguns anticossos IgA i rarament IgM. Hi ha dos tipus d'anticossos contra el factor intrínsec: el tipus I que bloqueja l'acoblament de la vitamina B12 amb el factor intrínsec i el tipus II que reacciona amb un lloc alternatiu del factor intrínsec o amb el complex factor intrínsec-vitamina B12 impedint la seva unió als receptors de l'íleon terminal. Els anticossos del tipus II, aparèixen sols o en combinació amb els del tipus I. Aquests anticossos, són altament específics per a l'anèmia perniciosa i poden ser detectats en saliva, suc gàstric i sèrum.

Indicacions i interpretació

Els anticossos anti factor intrínsec són molt específics i es poden detectar en més del 50% dels malalts amb anèmia perniciosa. Poden ser detectats en saliva, suc gàstric i sèrum. Els anticossos de les cèl·lules parietals es troben al sèrum del 90% d'ells però no són específics d'anèmia perniciosa. Per tant, la presència d'anticossos anti cèl·lules parietals gàstriques pot no ser concordant amb la dels anti factor intrínsec. Així, la determinació conjunta dels dos és útil per al diagnòstic diferencial de l'anèmia perniciosa (deguda a la deficiència de factor intrínsec) d'altres causes de malabsorció de vitamina B12, així com diferenciar la gastritis atròfica de tipus A d'altres formes de gastritis histològica inespecífiques. De fet, proves com la citomorfologia de cèl•lules, determinació de nivells de vitamina B12 o la prova de Schilling no són prou específics.
Els anticossos anti factor intrínsec poden determinar-se usant dos tipus de metodologies: RIA o ELISA. La primera sols detecta autoanticossos de tipus I i pot tenir interferències amb fonts exògenes de vitamina B12, que poden donar resultats falsos positius (especialment en el cas de tractament amb vit B12 o després d'haver practicat un test de Schilling). En canvi, els mètodes d'ELISA detecten els anticossos de tipus I i II i no tenen interferències.
Els anticossos anticèl·lules parietals del sistema canalicular i els anticossos antifactor intrínsec es troben en familiars en primer grau de pacients amb anèmia perniciosa. També es troben presents freqüentment en malalts amb tiroiditis autoimmune (Hashimoto), malaltia de Graves, diabetis mellitus tipus 1, malaltia d'Addison, fallida ovàrica primària, hipoparatiroidisme primari, vitiligo, miastenia gravis, síndrome de Lambert Eaton, síndrome de Sjögren, lupus eritematoso sistèmic o colitis ulcerosa, totes aquestes associades a gastritis atròfica.
La freqüència dels anticossos anticèl·lules parietals del sistema canalicular augmenta amb l'edat en subjectes aparentment sans, i es pot detectar en el 5% de persones entre els 30 i 60 anys i en el 15% de les dones majors de seixanta anys.

LCR—Anticossos antiglutamat-descarboxilasa (GAD65); c.subst.arb.(ELISA)

Indicacions i interpretació

L'àcid glutàmic descarboxilasa (GAD) és un enzim neuronal implicat en la síntesi del neurotransmissor d'àcid gamma-aminobutíric (GABA). Els anticossos de sèrum dirigits contra la isoforma de 65 kDa del GAD (GAD65) es detecten en una varietat de trastorns neurològics autoimmunitaris, inclosa l'encefalitis autoimmunitària, la síndrome de la persona rígida, l'atàxia autoimmune i l'epilèpsia autoimmune. El coneixement de la concentració dels anticossos anti-GAD65 en LCR és útil per avaluar la síntesi intratecal d'aquests anticossos.

Srm—Anticossos antiglutamat-descarboxilasa (GAD65); c.subst.arb.(ELISA)

La descarboxilasa de l'àcid glutàmic (GAD), és un enzim que catalitza la síntesi d'àcid amino gamma butíric (GABA). Es composa de dues isoformes (GAD65 i GAD67) que són codificades per gens separats, amb una identitat en la seqüència de nucleòtids del 65% i amb un 80% de similitud d'aminoàcids.

Indicacions i interpretació

Els autoanticossos anti GAD estan associats amb IDDM i amb un rar trastorn neurològic, la síndrome de l'home rígid "Stiff-man syndrome" (SMS). Els anticossos anti GAD podrien aparèixer degut as un fenomen de mimetisme molecular amb la proteïna P2-C de virus coxsackie B4. Els autoanticossos de pacients amb SMS reaccionen amb la GAD desnaturalitzada en immunoblot. Per contra, els anticossos en IDDM reconeixen només GAD natiu per immunoprecipitació. Els títols d'autoanticossos en SMS són més alts que en IDDM. La freqüència d'autoanticossos GAD en SMS varia d'un 60% a un 100%. I en IDDM aparèixen en un 25% a 79%. Els autoanticossos anti GAD en SMS precipiten tant GAD65 com GAD67 i <20% de pacients amb IDDM reaccionen amb GAD67. El 80% de pacients amb SMS presenten autoanticossos o malalties autoimmunes i existeix una associació d'aquests amb l'al•lel DRS(1)0301, que es va observar en el 70% dels casos de SMS.
Els individus amb autoanticossos GAD65 en la població general tenen un baix risc de desenvolupar diabetis de tipus 1, el que suggereix que els fenotips poden estar associats amb diferent processos patogènics subjacents. Els anticossos de pacients amb IDDM amb diabetis van mostrar un epítop d'unió més restringit que els individus sans i parents de primer grau, demostrant significativament menys unió a la part N-terminal de GAD65 i GAD67.
Els anticossos anti GAD es troben gairebé sempre en la prova d'anticossos contra cèl•lules dels illots (ICA), i probablement representa un component dels ICA perquè la concordança entre els ICA i els anticossos anti GAD65 (per immunoprecipitació) és del 95%. Els anticossos anti GAD augmenten per sobre de 3 SD dels controls sans (> 460 U/mL) en el 43% dels subjectes de risc (parents ICA-positius en primer grau de pacients amb IDDM), en el 32% dels pacients amb IDDM de nova aparició i en el 47% dels pacients amb IDDM establerta. En els pacients prediabètics amb una prova de tolerància oral a la glucosa alterada, els autoanticossos GAD (detectats per assaig de radioligand) prediuen l'aparició d'IDDM amb una sensibilitat del 72-84% i una especificitat superior al 95%. Els autoanticossos GAD també poden ser útils en la determinació del risc de desenvolupar IDDM en dones amb diabetis gestacional. A més, alguns autors han comunicat augment dels anti GAD en pacients amb epilèpsia refractària.

Srm—Anticossos anti-glutation S-transferasa theta 1 (GSTT1) (cribratge; IFI); c.arb.(negatiu, positiu)

La proteïna GSTT1 és un enzim soluble de detoxificació que intervé en el metabolisme de tòxics químics com ara drogues o components de la dieta. És un enzim no universalment present en el fetge humà, de tal manera que aproximadament el 20% de la població caucàsica és portadora de l'al•lel nul per a aquest enzim.
La hepatitis autoimmunitària de novo (HAIN) és una condició clínica rara amb característiques que recorden a les de la hepatitis autoimmunitària (HAI). Es pot donar en pacients que han rebut un transplantament de fetge per causes diferents a una HAI. L'impacte de la HAIN en la supervivència de l'empelt és important, i un diagnòstic i tractament precoç està associat amb un bon resultat a llarg termini. La presència d'anticossos anti-GSTT1 en el sèrum del donant és una característica de la HAIN.
El fet de que el receptor del fetge tingui l'al·lel nul de la GSTT1 i el donant no el tingui és una condició necessària per al desenvolupament de la HAIN, de manera que el receptor pot generar anticossos en front de la proteïna GSTT1 del donant. Per tant, realment no es pot considerar una malaltia autoimmunitària sinó una resposta al·logènica.
Amb la tècnica d'immunofluorescència indirecta amb substracte de triple teixit de rata els anticossos anti-GSTT1 produeixen un patró de fluorescència característic en els heptòcits i els túbuls renals. Un resultat positiu s'ha de confirmar amb tècniques més específiques.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos antihistones; c.arb.

Els anticossos antinuclears (Ana) es troben en una amplia varietat de malalties del teixit connectiu .Els anticossos anti-histones són un grup d'autoanticossos dirigit contra antígens de les histones, tant del core (H2A,H2B,H3,H4) com de H1.

Indicacions i interpretació

Aquests anticossos es troben en diverses malaties autoimmunitàries i inflamatòries. La importància clínica de detectar els anticossos rau en el diagnòstic primerenc de patologies com el lupus sistèmic, lupus farmacològic, en el seguiment de pacients amb SLE o en artritis reumatoide.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Srm—Anticossos antitirosinfosfatasa (IA2 illots pancreàtics); c.subst.arb.

Indicacions i interpretació

Els anticossos anti tirosin-fosfatasa IA-2 apareixen en la IDDM, en un 60-70% de pacients joves de diagnòstic recent. Poden detectar-se abans de la diagnosi clínica. En el moment del diagnòstic fins un 90% de pacients presenta anticossos anti IA2, GAD-65 o insulina. El percentatge de positius depen de l'edat (els pacients joves en presenten més freqüentment), la durada de la malaltia (el percentatge de positius disminueix en el temps) i l'ètnia. Aquests anticòs pot aparèixer a baix títol en altres malaltíes autoimmunitàries endocrines, particularment en la tiroiditis.

Srm—Anticossos anti-trombospondina tipus 1 (THSD7A); c.arb.(negatiu, positiu)

Indicacions i interpretació

La nefropatia membranosa (NM) és una de les principals causes de síndrome nefròtica en la població adulta. El mecanisme autoimmunitari de la forma primària de la malaltia està mediat per autoanticossos (principalment d'isotip IgG4) específics de les glicoproteïnes receptor de fosfolipasa A2 (PLA2R) o THSD7A, proteïnes transmembrana que s'expressen a la superfície dels podòcits del glomèrul.
Els anticossos anti-THSD7A es troben sobre tot en pacients amb NM primària negatius per anticossos anti- PLA2R, tot i que hi ha casos en els quals els 2 anticossos poden coexistir. La prevalència dels anti- THSD7A en pacients amb NM primària està entre el 2% i el 14% dependent de la cohort i son altament específics d'aquesta malaltia.

Srm—Anticossos anti-Ustekinumab; c.subst.arb.(CLIA)

Indicacions i interpretació

La mesura dels anticossos anti-ustekinumab és útil per avaluar una pèrdua de resposta al tractament amb ustekinumab a causa de la generació d'anticossos anti-fàrmac.

Srm—Anticossos antiinfliximab; c.subst.arb.(CLIA)

Indicacions i interpretació

La mesura dels anticossos anti-infliximab és útil per avaluar una pèrdua de resposta al tractament amb infliximab a causa de la generació d'anticossos anti-fàrmac.

Srm—Anticossos antiiodur-peroxidasa (TPO); c.subst.arb.

L'antigen dels anticossos anti-iodur-peroxidasa (anti-TPO) és una hemoglicoproteïna de 110 kDa, unida a la membrana i que presenta un gran domini extracel·lular, un domini transmembrana i un domini intracitoplasmàtic. Participa en la síntesi d'hormones tiroïdals en el pol apical de la cèl·lula folicular, catalitzant en el coloide la unió del iode a l'esquelet de la Tg, en el procés anomenat organificació. S'han descrit varies isoformes de TPO relacionades amb processaments alternatius del seu RNA missatger. Les molècules també poden diferir en la seva estructura tridimensional, grau de glicosilació i unió a grups hemo.
Els anticossos anti-TPO es van descriure inicialment com anticossos anti-microsomals, degut al fet que reaccionaven amb preparacions crues de membranes de cèl·lules tiroïdals.
És la prova de laboratori més sensible per detectar una malaltia autoimmune tiroïdal.

Indicacions i interpretació

Les malalties autoimmunes tiroïdals són les que presenten una major prevalència entre les endocrinopaties autoimmunes i de tot el conjunt de malalties autoimmunes. Comprenen diversos processos clínics, que inclouen:
- Malaltia de Graves
- Tiroidiitis d'Hashimoto
- Altres formes de tiroïditis amb infiltració limfocitària (tiroïditis juvenil, tiroïditis atròfica), tiroïditis obstètriques i del post-part i la malaltia autoimmune tiroïdal del nadó per transmissió d'anticossos materns.

La positivitat d'anticossos anti-TPO sol ser la primera anomalia que apareix en el curs del desenvolupament de hipotiroidisme secundari a la tiroiditis de Hashimoto. Més del 95% dels pacients amb tiroiditis de Hashimoto i al voltant del 85% dels pacients amb malaltia de Graves presenten anticossos anti-TPO.
També són un marcador de risc en el desenvolupament de la tiroiditis postpart si es detecten en les primeres fases de l'embaràs. També s'han relacionat, junt amb nivells elevats de TSH, amb un compromís intel·lectual del nadó, per la qual cosa es recomana fer la seva avaluació durant el primer trimestre de l'embaràs.
Els pacients amb la síndrome de Down presenten un risc més elevat de presentar una malaltia tiroïdal autoimmune i es recomana fer una determinació anual d'anticossos anti-TPO i TSH.
Els anticossos anti-TPO poden tenir relació amb la infertilitat, degut a que la seva presència s'ha relacionat amb un augment del risc d'avortament espontani i amb problemes per aconseguir la implantació en la fertilització in vitro.
Els anti-TPO tenen un valor predictiu positiu del 67% pel desenvolupament de disfunció tiroïdal en els pacients que estan en tractament amb liti, amiodarona, interleucina 2 o interferó ?.
Habitualment, la determinació d'anticossos anti-TPO es fa conjuntament amb la determinació d'anticossos anti-tiroglobulina (anti-Tg) per al diagnòstic i seguiment de les malalties autoimmunes tiroïdals.

Srm—Anticossos antimicrosomes hepàtics i renals (antigen LKM 1); c.arb.(IFI)

S'han descrit varis tipus d'anticossos amb reactivitat contra components de la fracció microsomal de fetge i/o ronyó. La detecció d'aquests anticossos es basa en una tècnica d'immunofluorescència indirecta en teixit de fetge, ronyó i estómac de rata. Els principals són els LKM-1(Liver-Kidney Microsomes) i els LKM-2.

Indicacions i interpretació

Els anticossos LKM-1 reconeixen principalment pèptids de 50-52 Kd (citocrom p450IID6). Aquests apareixen en un 25% de totes les hepatitis actives cròniques autoimmunes (defineixen les de tipus II, en les que es troben en un 90% de casos). La majoria d'aquests casos progressen a cirrosi. També s'han associat a d'altres patologies com vitel·ligen, Graves, anèmia perniciosa i anèmia hemolítica autoimmunitària. Menys freqüentment s'han descrit en casos com trasplants de medul·la ósea i limfomes.
Altres anticossos detectables són els LKM-2, que s'han detectat en casos de hepatitis crònica causada per tractament amb àcid tienílic. El tercer tipus d'autoanticossos, els LKM-3, s'ha descrit en infecció crònica pel virus delta de la hepatitis. Són detectables solament amb teixit d'origen humà. Altres anticossos no LKM són els anti-LM, que s'han descrit en hepatitis per dihidralazina, els Anti-LC1, que s'associa freqüentment a LKM1, pel que és un marcador d'HAC II (un 25% de positius), i els Anti-LC2, que són molt rars i apareixen en hepatitis autoimmune i GVHD.

Srm—Anticossos antimieloperoxidasa (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti citoplasma de neutròfil (ANCA) reconeixen proteïnes situades als grànuls primaris i secundaris dels neutròfils i als lisosomes peroxidasa-positius de monòcits de sang perifèrica. La detecció d'ANCA és una eina diagnòstica en pacients amb vasculitis i glomerulonefritis. Utilitzant la tècnica d'immunofluorescència indirecta amb neutròfils fixats amb etanol, s'observen dos patrons de tinció diferents. En primer lloc, un patró citoplasmàtic (c-ANCA) causat per anticossos dirigits contra proteïnasa 3 (PR3). En segon lloc, un patró perinuclear (p-ANCA), que pot ser produït per una varietat d'autoanticossos diferents. Malgrat normalment el patró p-ANCA són causats per anticossos antimieloperoxidasa (anti-MPO), també pot ser produït per uns altres anticossos tals com anti elastasa, lactoferrina o catepsina-G.
La principal utilitat clínica de la determinació dels ANCA, concretament els anticossos anti-MPO i anti-PR3, és el seu ús com a biomarcador diagnòstic de les vasculitis de vas petit: granulomatosis amb poliangeitis (GPA), poliangeitis microscòpica (PAM), granulomatosis eosinofílica amb poliangeítis (GEPA) i vasculitis pauciinmune limitada al ronyó (VPR).
El 90% dels pacients amb GPA i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-PR3 i una minoria anti-MPO. Els pacients ANCA negatius solen tenir la forma clínica limitada al tracte respiratori alt i sense afectació renal.
El 70% dels pacients amb PAM i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO i una minoria anti-PR3.
El 50% dels pacients amb GEPA tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO.
La majoria dels pacients amb VPR tenen ANCA, sent un 80% deguts a anti-MPO.
Ocasionalment, algun pacient amb vasculitis associada a ANCA pot tenir doble positivitat MPO i PR3.
Alguns tractaments farmacològics poden induir la generació d' ANCA (normalment amb especificitat MPO) que a més s'associen a una clínica de vasculitis, principalment la hidralazina i alguns fàrmacs pel hipertiroidismo com el propiltiurouracilo.
El consum de cocaïna adulterada amb levamisol s'ha associat a ANCA (normalment amb especificitat MPO) i una clínica de altralgias i lesions necróticas de la pell.
[253]

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos antimitocondrials; c.arb.

Sota la denominació d'anticossos antimitocondrials es troben diversos autoanticossos que presenten especificitat contra diferents proteïnes localitzades a les mitocòndries.

Indicacions i interpretació

Fins la data han estat descrits nou tipus distints, dels quals quatre es relacionen amb la Cirrosi Biliar Primària: M2 (a i b), M4, i M8. Els anticossos M2 reconeixen principalment la subunitat E2 del complex de la piruvat deshidrogenasa. La detecció d'aquests anticossos es basa en una tècnica d'immunofluorescència indirecta en teixit de fetge, ronyó i estómac de rata. Es caracteritzen per presentar una fluorescència intensa en túbuls renals distals. La distinta intensitat dels túbuls proximals en M2a i M2b no sembla tenir cap rellevància clínica. L'aparició d' anticossos M8, així com de M4, s'associa a un curs progressiu de la malaltia i són indicatius de trasplantament. Els anticossos M4 es dirigeixen contra la sulfit oxidasa i causen el mateix patró de fluorescència que els M2a, pel que són indistingibles.

Srm—Anticossos antimúscul llis; c.arb.

Els anticossos anti múscul llis estan dirigits contra diversos components del citoesquelet de les cèl·lules musculars: actina, filaments intermedis (sobretot vimentina i desmina) i tubulina.

Indicacions i interpretació

Els anticossos anti múscul llis (i també els ANA) són gairebé requisits per a la diagnosi d'hepatitis autoimmunitària de tipus 1 (AIH-1). En casos típics d'AIH-1, aquests dos autoanticossos es detecten a títols significatius (>1:80 els adults i >1:40 en nens) en gairebé la meitat de pacients amb AIH-1, mentre els ANA aïllats són detectats en un 15% i els anti múscul llis aïllats en un 35%.
En AIH-1, els anti múscul llis es dirigeixen predominantment contra F-actina. Els anticossos anti actina estan associats amb una edat més jove d'inici de la malaltia, a la presència de l'haplotip HLA-A1-B8-DR3 i a una freqüència més gran de fracàs de tractament, mort de malaltia hepàtica i d'una necessitat avançada de trasplantament, que els pacients d'AIH-1 sense anticòs anti actina.
Els anti múscul llis, normalment a baix títol, poden detectar-se en pacients amb l'hepatitis vírica crònica B o C, però en la majoria d'aquests casos els anti múscul llis no es dirigeixen contra la F-actina.
Des del punt de vista clínic, l'administració d'interferó alfa és generalment segura en la majoria de casos d'hepatitis vírica amb anti múscul llis, encara que ocasionalment pot provocar alteracions autoimmunitaries lleus i autolimitades, en comparació amb pacients amb hepatitis vírica sense anticossos anti múscul llis.
Durant el tractament immunosuppressor s'observa la desaparició dels anti múscul llis en la majoria de pacients amb AIH-1. Tanmateix, els autoanticossos no poden pronosticar l'èxit del tractament ni tampoc els títols d'autoanticossos no són marcadors pronòstics.

Srm—Anticossos anti-MuSK; c.subst.arb.

El Musk forma part del complex d'un receptor d'agrina que media el clustering dels receptors d'acetilcolina durant la formación de la sinapsi. També s'expressa a la unió neuromuscular madura.

Indicacions i interpretació

La majoria de pacients afectats de miastènia gravis presenta anticossos contra el receptor de l'acetilcolina. Un 10-20% de pacients amb la forma generalitzada i fins un 50% de pacients amb la forma ocular no presenten aquests anticossos. En aquests casos s'usa la denominació miastenia gravis seronegativa. En un 40% d'aquests pacients aparèixen anticossos anti receptor tirosin cinasa específic de múscul (MuSK). Aquests pacients són predominantment dones, tenen principalment afectació craneal i bulbar i tendeixen a presentar una major proporció de crisis. El debut és a edats més joves, sobre els 30-40 anys.

Srm—Anticossos anti-DNA doble cadena; c.subst.arb.(quimioluminescència)

Són anticossos d'alta afinitat que es dirigeixen contra la molècula de DNA de doble cadena.

Indicacions i interpretació

La presència d'anticossos anti-DNA de doble cadena d'alta afinitat és característica dels pacients amb lupus (LES), sobretot durant les fases actives de la malaltia. Malgrat això, sols entre el 25 i el 85% dels pacients amb LES tenen anti nDNA, i no apareixen durant el lupus induït per fàrmacs (excepte per hidralazina). Els anticossos anti-DNA de doble cadena són un marcador altament específic que representa un dels criteris diagnòstics de LES. Més del 90% dels sèrums de pacients amb LES actiu contenen anticossos anti-DNA de doble cadena. A més, poden trobar-se baixos nivells d'anti nDNA en altres malalties, com l'hepatitis autoimmune, la síndrome de Sjögren, la malaltia de Graves i l'artritis reumatoide.
La determinació de la concentració d'anticossos anti-DNA de doble cadena és una eina per a monitoritzar l'evolució clínica d'un pacient amb LES definit, a causa de la clara relació existent entre el títol d'anti-DNA de doble cadena i l'activitat de la malaltia, especialment l'afectació renal. En un pacient asimptomàtic, la presència d'anti-DNA de doble cadena no indica activitat del lupus ni aconsella l'administració de tractament. En general, títols elevats d'anti-DNA acompanyen o inclús precedeixen els brots de la malaltia, però no sempre és així. En qualsevol cas, i sempre amb la paral·lela avaluació clínica, pot ser útil monitoritzar els títols d'anti DNA cada 1-3 meses, si la malaltia està relativament activa, i cada 6-12 meses en els pacients amb LES poc actiu.

Srm—Anticossos anti-ENA (Cribratge) (Ro52, Ro60, La, RNP, Sm, Scl70, Jo1) (CLIA); c.arb.

Indicacions i interpretació

Aquesta anàlisi permet fer un cribratge de la presència d'alguns dels anticossos anti-ENA més freqüents (especificitats Ro60, Ro52, La, RNP, Sm, Scl i Jo1). En cas d'un resultat positiu, s'ha d'analitzar cadascuna de les especificitats per separat mitjançant la seva tècnica específica.

Srm—Anticossos anti-ATPasa H+/K+; c.subst.arb.

Indicacions i interpretació

L'anèmia perniciosa (AP) és una malaltia crònica i és l'estadi final de la gastritis atròfica crònica autoimmunitària (tipus A). La gastritis atròfica crònica de tipus A afecta el fons i el cos de l'estómac, mentre que la de tipus B (no-autoimmunitària) a més afecta l'antre gàstric. La gastritis atròfica de tipus A se associa amb l'anèmia perniciosa i la gastritis de tipus B amb infecció per Helicobacter Pylori. Durant la progressió de la gastritis atròfica crònica de tipus A cap a l'atròfia gàstrica, les cèl•lules parietals gàstriques, que produeixen el factor intrínsec i HCl, queden destruïdes i se suprimeix la producció del factor intrínsec i de HCl. El factor intrínsec és essencial per a l'absorció de la vitamina B12 en l'intestí i la seva absència provoca una manca d'aquesta vitamina i anèmia megaloblàstica. El desencadenament de l'AP sol ser lent, fins al punt que la progressió des de la gastritis atròfica crònica fins a l'anèmia clínica sol durar entre 20 i 30 anys.
L'antigen reconegut pels anticossos anti-cèl•lula parietal gàstrica (CPG) ha estat identificat com les subunitats α i β de l'ATPasa H+/K+ gàstrica (bomba protònica gàstrica), encarregada de l'acidificació del lumen de l'estómac.
Es troben anticossos anti- ATPasa H+/K+ en aproximadament el 90% dels pacients amb AP, freqüentment en combinació amb els anti-factor intrínsec. La mesura simultània d'aquests dos anticossos incrementa la eficiència diagnòstica (el 96% dels pacients tenen al menys un dels anticossos).
Els anti-ATPasa H+/K+ també es troben en el 20-30% dels pacients amb malalties autoimmunitàries endocrines com tiroïditis de Hashimoto, malaltia de Graves, diabetis tipus I i malaltia de Addison, la qual cosa indica una associació d'aquestes malalties amb la gastritis autoimmunitària i l'AP.
En individus d'edat avançada es poden trobar anticossos anti- ATPasa H+/K+ sense cap significació clínica.

Srm—Anticossos anti-aquaporina 4 (NMO); c.arb.(IFI en cèl·lules transfectades)

Indicacions i interpretació

La neuromielitis òptica (NMO), o síndrome de Devic, és una malaltia neurològica amb participació del sistema immunitari que afecta la medul·la espinal i el nervi òptic. Es tracta d'una patologia diferent de l'esclerosi múltiple (EM), de pitjor pronòstic i amb un tractament diferent (immunosupressió vs. Immunomodul·lació) malgrat comparteix trets simptomàtics. La presència d'un autoanticòs IgG (NMO-IgG) contra el canal d'aigua acuaporina-4 (AQP4) és un marcador específic per a la NMO i apareix en un 73% de pacients (i en un 58% de pacients amb la forma asiàtica d'EM). D'aquesta manera, la detecció d'autoanticossos AQP4 té un gran valor diagnòstic, distingint la NMO de l'EM (seronegativa en el nostre medi) quan els trets clínics poden confondre les dues patologies.

Srm—Anticossos anti-neuronals; c.arb.(dot blot); expressat per:

Indicacions i interpretació

Els anticossos específics d'antígens intracel•lulars de cèl•lules de Purkinje i altres neurones es troben en diverses malalties neurològiques i musculars. Normalment associen a síndromes paraneoplàsics.
Diferents especificitats d'anticossos poden estar associades a la mateixa síndrome neurològica i, a la inversa, la mateixa especificitat pot estar associada a diferents síndromes.
Es poden trobar aquests anticossos en pacients amb càncer però sense síndrome neurològic i en pacients amb la síndrome neurològica sense una neoplàsia. Tanmateix, es molt improbable la seva presència en individus normals.
La troballa d'anticossos antineuronals en un pacient ha d'exigir una cerca acurada d'una neoplàsia subjacent.

Els Srm—Anticossos anti-neuronals;prop.arb. Inclouen les següents anàlisis:
☐Srm—Anticossos anti-neurona tipus 1 ("anti-Hu"); c.arb. Codi SIL 8507
Srm—Anticossos anti-CV2/CRMP5; c.arb. Codi SIL 8860
☐Srm—Anticossos antianfifisina; c.arb.☐ Codi SIL 8865
☐Srm—Anticossos antinuclear neurona tipus 2 ("anti-Ri"); c.arb. Codi SIL 8862
Srm—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus 1("anti-Yo"); c.arb. Codi SIL 8864
Srm—Anticossos anti-Ma2/Ta; c.arb. Codi SIL 8869
Srm—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus Tr (PCCA-Tr); c.arb.☐ Codi SIL 8823
☐Srm—Anticossos anti-SOX-1; c.arb.☐ Codi SIL 8858
☐Srm—Anticossos anti Zic4; c.arb.☐ Codi SIL 8859
☐Srm—Anticossos anti-GAD;c.arb.☐ Codi SIL 8861
☐☐Srm—Anticossos antirecoverina; c.arb. Codi SIL 8856
☐☐Srm—Anticossos antititina; c.arb. Codi SIL 8857
Els Srm—Anticossos antititina; c.arb. Es poden sol·licitar i els seus resultats lliurar-se, individualment.

Srm—Anticossos anti-neurona tipus 1 ("anti-Hu"); c.arb.(0, 1)
Hu-D, Hu-C i Hel-N1 són proteïnes nuclears lligades al RNA, relacionades amb processos de diferenciació i supervivència neuronal, que es localitzen al sistema nerviós central i perifèric.
Els anticossos anti Hu apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalomielitis cortical, límbica o de tronc, mielitis, polineuropatia (sensorial, sensoriomotora, autonòmica) paraneoplàsica. Menys freqüentment, apareixen en degeneració cerebel•losa paraneoplàsica, síndromes motores extrapiramidals, Lambert-Eaton, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, pseudoobstrucció gastrointestinal crònica o retinopatia. S'associen a carcinoma de pulmó de cèl•lules petites (93%), a neuroblastoma i en menor grau a carcinoma (pròstata, bufeta, ovari, mama, pàncrees) i a tumors gastrointestinals. També poden aparèixer sense càncer (2%) o en càncer sense síndrome neurològica (16%).

Srm—Anticossos anti-CV2/CRMP5; c.arb.
Els antígens CRMP1,3 i 5 són proteïnes citoplasmàtiques dels oligodendròcits i participen en el desenvolupament neuronal.
Els anticossos anti CV2 apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalomielitis, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, neuropatia perifèrica, demència, síndromes motores extrapiramidals, degeneració cerebel•losa, corea, uveïtis i neuritis òptica. S'associen a CPCP (77%) i timoma (8%) i en altres (sarcoma d'ùter) però també poden aparèixer sense càncer (4%) o en càncer sense síndrome neurològica (9%).

Srm—Anticossos antianfifisina; c.arb.
L'anfifisina és una proteïna de membrana de les vesícules sinàptiques que participa en l'endocitosi.
Els anticossos apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: Síndrome de "l'home rígid", síndrome miastènica, polineuropatia, encefalomielitis, ataxia cerebel•losa i opsoclonus-mioclonus. S'associen a càncer de mama (35%), CPCP (59%), timoma, Hodgkin i carcinoma de colon. També poden aparèixer sense càncer (5%) i en un 1% de càncer sense síndrome neurològic.

Srm—Anticossos antinuclear neurona tipus 2 ("anti-Ri"); c.arb.
Les proteïnes nuclears NOVA1 (55 i 80kDa) estan lligades al RNA, i es relacionen amb la regulació de la maduració del Mrna. Es localitzen a les neurones del sistema nerviós central.
Els anticossos anti-Ri apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: opsoclonus-mioclonus, degeneració cerebel•losa paraneoplàsica i encefalitis de tronc. S'associen a càncer de pulmó de cèl•lules petites (48%), i a càncer d'ovari i mama (43%) i a limfoma de Hodgkin i no Hodgkin, a tumors de tronc de creixement ràpid i a

neuroblastoma (en nens), però també poden aparèixer sense càncer (3%) o en càncer sense síndrome neurològica (4%).

Srm—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus 1("anti-Yo"); c.arb.
Les proteïnes CDR62/34 es troben al citoplasma de les cèl•lules de Purkinje (Golgi i membrana plasmàtica), i es relacionen amb la regulació de l'expressió gènica (senyal de la traducció).
Els anticossos anti-Yo apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: degeneració cerebel•losa paraneoplàsica (100%) i opsoclonus-mioclonus. S'associen a càncer d'ovari (47%), mama (25%) i úter, també a carcinoma (esòfag, bufeta biliar, pròstata), limfoma (Hodgkin i no Hodgkin) i timoma. També poden aparèixer sense càncer (2%) o en càncer sense síndrome neurològica (1%).

Srm—Anticossos anti-Ma2/Ta; c.arb.
Es tracta d'una fosfoproteïna citoplasmàtica implicada en la síntesi de RNA que es localitza al nuclèol de neurones i en testicles.
Els anticossos anti-Ma2 apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalitis límbica de tronc i hipotàlam, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, síndromes motors extrapiramidals, degeneració cerebel•losa, retinopatia. S'associen a càncer de testicle (seminoma) (55%), pulmò no CPCP (21%), i altres carcinomes (paròtida, mama, ovari colon, ronyò, limfoma) però també poden aparèixer sense càncer (4%) o en càncer sense síndrome neurològica (1%).

Srm—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus Tr (PCCA-Tr); c.arb.
Es tracta d'una proteïna citoplasmàtica de les cèlules de Purkinje.
Els anticossos anti-Tr apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: degeneració cerebel•losa (96%). S'associen a limfoma de Hodgkin (100%), però també poden aparèixer sense càncer (11%).

Srm—Anticossos anti-SOX-1; c.arb.
Els anticossos anti-SOX-1 estàn freqüentment associats amb la síndrome de Lambert-Eaton, tot i que poden trobar-se a la degeneració cerebral paraneoplàsica i a la neuropatia paraneoplàsica i no paraneoplàsica. El tumor més freqüentment associat és CPCP.

Srm—Anticossos anti Zic4; c.arb.
Les proteïnes de la família Zic tenen un paper important en el desenvolupament del SN. Comprenen cinc proteïnes homòlogues (52%-62% identitat).
Aquests anticossos apareixen associats a síndromes neurològiques paraneoplàsiques, associats a degeneració cerebel•losa paraneoplàsica en el contexte d'un carcinoma de pulmó de cèl•lules petites (SCLC). Si els anticossos anti Zic4 es desenvolupen concurrentment amb altres onconeuronals relacionats amb SCLC (anti-Hu, anti-CV2/CRMP5 i, amb menys freqüència, anti-Ri) la manifestació neurològica és una encefalomielitis paraneoplàsica.
La freqüència d'anti Zic4 en SCLC sense malalties paraneoplàsiques és 16%.

Srm—Anticossos anti-GAD;c.arb.
La descarboxilasa de l'àcid glutàmic (GAD), és un enzim que catalitza la síntesi d'àcid amino gamma butíric (GABA). Es composa de dues isoformes (GAD65 i GAD67) que són codificades per gens separats, amb una identitat en la seqüència de nucleòtids del 65% i amb un 80% de similitud d'aminoàcids.
Els autoanticossos anti-GAD65 estan associats amb diabetes tipus 1 i amb un rar trastorn neurològic, la síndrome de l'home rígid o "Stiff-man syndrome" (SMS). Es troben en més del 60% dels pacients amb SMS.
L'antigen present a la tira de dot-blot conté la seqüència descrita a la literatura com l'epítop de GAD65 específic del SMS. Aquest dot-blot no és adequat per a la detecció dels anticossos anti-GAD65 presents a la diabetes.

Srm—Anticossos anti-recoverina; c.arb.
La recoverina és una proteïna captadora de calci expressada als fotoreceptors de la retina. Sembla que retarda el final de la cascada de fototransducció tot bloquejant la fosforilació de la rodopsina fotoexcitada.
Els anticossos anti-recoverina s'associen a retinopatia deguda a neoplasia subjacent causada principalmente per carcinoma de pulmó de cèl•lules petites, però també per carcinoma d'endometri o de pròstata, timoma, etc.

Srm—Anticossos antititina; c.arb.
La titina és una proteïna filamentosa del múscul estriat.
Aquests anticossos apareixen a la miastènia gravis, més frequentment a la miastènia d'inici tardà. Quan apareixen a la miastènia d'inici primerenc s'associen a la presència de timoma. A més, el títol d'aquests anticossos es correlaciona amb la severitat de la miastènia.

LCR—Anticossos anti-neuronals; c.arb.(dot blot); expressat per:

Indicacions i interpretació

Els anticossos específics d'antígens intracel·lulars de cèl·lules de Purkinje i altres neurones es troben en diverses malalties neurològiques i musculars. Normalment associen a síndromes paraneoplàsics.
Diferents especificitats d'anticossos poden estar associades a la mateixa síndrome neurològica i, a la inversa, la mateixa especificitat pot estar associada a diferents síndromes.
Es poden trobar aquests anticossos en pacients amb càncer però sense síndrome neurològic i en pacients amb la síndrome neurològica sense una neoplàsia. Tanmateix, es molt improbable la seva presència en individus normals. La troballa d'anticossos antineuronals en un pacient ha d'exigir una cerca acurada d'una neoplàsia subjacent.

Els LCR—Anticossos anti-neuronals; prop.arb inclouen les següents anàlisis:
LCR—Anticossos anti-neurona tipus 1 ("anti-Hu"); c.arb. Codi SIL 8510
LCR—Anticossos anti-CV2/CRMP5; c.arb. Codi SIL 8502
LCR—Anticossos antianfifisina; c.arb.☐ Codi SIL 8503
LCR—Anticossos antinuclear neurona tipus 2 ("anti-Ri"); c.arb. Codi SIL 8504
LCR—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus 1("anti-Yo"); c.arb. Codi SIL 8508
LCR—Anticossos anti-Ma2/Ta; c.arb. Codi SIL 8514
LCR—Anticossos anticitoplasma de cèl.lules de Purkinje tipus Tr (PCCA-Tr); c.arb.☐ Codi SIL 8515
LCR—Anticossos anti-SOX-1; c.arb.☐ Codi SIL 8516
LCR—Anticossos anti Zic4; c.arb.☐ Codi SIL 8517
LCR—Anticossos anti-GAD;c.arb.☐ Codi SIL 8518
LCR—Anticossos antirecoverina; c.arb. Codi SIL 8530

LCR—Anticossos anti-neurona tipus 1 ("anti-Hu"); c.arb.(0, 1)
Hu-D, Hu-C i Hel-N1 són proteïnes nuclears lligades al RNA, relacionades amb processos de diferenciació i supervivència neuronal, que es localitzen al sistema nerviós central i perifèric.
Els anticossos anti Hu apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalomielitis cortical, límbica o de tronc, mielitis, polineuropatia (sensorial, sensoriomotora, autonòmica) paraneoplàsica. Menys freqüentment, apareixen en degeneració cerebel·losa paraneoplàsica, síndromes motores extrapiramidals, Lambert-Eaton, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, pseudoobstrucció gastrointestinal crònica o retinopatia. S'associen a carcinoma de pulmó de cèl•lules petites (93%), a neuroblastoma i en menor grau a carcinoma (pròstata, bufeta, ovari, mama, pàncrees) i a tumors gastrointestinals. També poden aparèixer sense càncer (2%) o en càncer sense síndrome neurològica (16%).

LCR—Anticossos anti-CV2/CRMP5; c.arb.
Els antígens CRMP1,3 i 5 són proteïnes citoplasmàtiques dels oligodendròcits i participen en el desenvolupament neuronal.
Els anticossos anti CV2 apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalomielitis, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, neuropatia perifèrica, demència, síndromes motores extrapiramidals, degeneració cerebel·losa, corea, uveïtis i neuritis òptica. S'associen a CPCP (77%) i timoma (8%) i en altres (sarcoma d' úter) però també poden aparèixer sense càncer (4%) o en càncer sense síndrome neurològica (9%).

LCR—Anticossos antianfifisina; c.arb.
L'anfifisina és una proteïna de membrana de les vesícules sinàptiques que participa en l'endocitosi.
Els anticossos apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: Síndrome de "l'home rígid", síndrome miastènica, polineuropatia, encefalomielitis, atàxia cerebel·losa i opsoclonus-mioclonus. S'associen a càncer de mama (35%), CPCP (59%), timoma, Hodgkin i carcinoma de colon. També poden aparèixer sense càncer (5%) i en un 1% de càncer sense síndrome neurològic.

LCR—Anticossos antinuclear neurona tipus 2 ("anti-Ri"); c.arb.
Les proteïnes nuclears NOVA1 (55 i 80kDa) estan lligades al RNA, i es relacionen amb la regulació de la maduració del mRNA. Es localitzen a les neurones del sistema nerviós central.
Els anticossos anti-Ri apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: opsoclonus-mioclonus, degeneració cerebel·losa paraneoplàsica i encefalitis de tronc. S'associen a càncer de pulmó de cèl•lules petites (48%), i a càncer d'ovari i mama (43%) i a limfoma de Hodgkin i no Hodgkin, a tumors de tronc de creixement ràpid i a neuroblastoma (en nens), però també poden aparèixer sense càncer (3%) o en càncer sense síndrome

neurològica (4%).

LCR—Anticossos anticitoplasma de cèl•lules de Purkinje tipus 1("anti-Yo"); c.arb.
Les proteïnes CDR62/34 es troben al citoplasma de les cèl·lules de Purkinje (Golgi i membrana plasmàtica), i es relacionen amb la regulació de l'expressió gènica (senyal de la traducció).
Els anticossos anti-Yo apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: degeneració cerebel•losa paraneoplàsica (100%) i opsoclonus-mioclonus. S'associen a càncer d'ovari (47%), mama (25%) i úter, també a carcinoma (esòfag, bufeta biliar, pròstata), limfoma (Hodgkin i no Hodgkin) i timoma. També poden aparèixer sense càncer (2%) o en càncer sense síndrome neurològica (1%).

LCR—Anticossos anti-Ma2/Ta; c.arb.
Es tracta d'una fosfoproteïna citoplasmàtica implicada en la síntesi de RNA que es localitza al nuclèol de neurones i en testicles.
Els anticossos anti-Ma2 apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: encefalitis límbica de tronc i hipotàlem, epilèpsia focal, opsoclonus-mioclonus, síndromes motors extrapiramidals, degeneració cerebel•losa, retinopatia. S'associen a càncer de testicle (seminoma) (55%), pulmó no CPCP (21%), i altres carcinomes (paròtida, mama, ovari colon, ronyó, limfoma) però també poden aparèixer sense càncer (4%) o en càncer sense síndrome neurològica (1%).

LCR—Anticossos anticitoplasma de cèl·lules de Purkinje tipus Tr (PCCA-Tr); c.arb.
Es tracta d'una proteïna citoplasmàtica de les cèl·lules de Purkinje.
Els anticossos anti-Tr apareixen en síndromes neurològiques paraneoplàsiques: degeneració cerebel·losa (96%). S'associen a limfoma de Hodgkin (100%), però també poden aparèixer sense càncer (11%).

LCR—Anticossos anti-SOX-1; c.arb.
Els anticossos anti-SOX-1 estan freqüentment associats amb la síndrome de Lambert-Eaton, tot i que poden trobar-se a la degeneració cerebel·losa paraneoplàsica i a la neuropatia paraneoplàsica i no paraneoplàsica. El tumor més freqüentment associat és CPCP.

LCR—Anticossos anti Zic4; c.arb.
Les proteïnes de la família Zic tenen un paper important en el desenvolupament del SN. Comprenen cinc proteïnes homòlogues (52%-62% identitat).
Aquests anticossos apareixen associats a síndromes neurològiques paraneoplàsiques, associats a degeneració cerebel•losa paraneoplàsica en el context d'un carcinoma de pulmó de cèl•lules petites (SCLC). Si els anticossos anti Zic4 es desenvolupen concurrentment amb altres onconeuronals relacionats amb SCLC (anti-Hu, anti-CV2/CRMP5 i, amb menys freqüència, anti-Ri) la manifestació neurològica és una encefalomielitis paraneoplàsica.
La freqüència d'anti Zic4 en SCLC sense malalties paraneoplàsiques és 16%.

LCR—Anticossos anti-GAD;c.arb.
La descarboxilasa de l'àcid glutàmic (GAD), és un enzim que catalitza la síntesi d'àcid amino gamma butíric (GABA). Es composa de dues isoformes (GAD65 i GAD67) que són codificades per gens separats, amb una identitat en la seqüència de nucleòtids del 65% i amb un 80% de similitud d'aminoàcids.
Els autoanticossos anti-GAD65 estan associats amb diabetes tipus 1 i amb un rar trastorn neurològic, la síndrome de l'home rígid o "Stiff-man syndrome" (SMS). Es troben en més del 60% dels pacients amb SMS.
L'antigen present a la tira de dot blot conté la seqüència descrita a la literatura com l'epítop de GAD65 específic del SMS. Aquest dot blot no és adequat per a la detecció dels anticossos anti-GAD65 presents a la diabetes.

LCR—Anticossos anti-recoverina; c.arb.
La recoverina és una proteïna captadora de calci expressada als fotoreceptors de la retina. Sembla que retarda el final de la cascada de fototransducció tot bloquejant la fosforilació de la rodopsina fotoexcitada.
Els anticossos anti-recoverina s'associen a retinopatia deguda a neoplàsia subjacent causada principalment per carcinoma de pulmó de cèl•lules petites, però també per carcinoma d'endometri o de pròstata, timoma, etc.

LCR—Anticossos anti-neuronals (cribratge); c.arb.(IFI)

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos anti-neuronals (cribratge); c.arb.(IFI)

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos antinuclears i anticitoplasmàtics; c.arb.

Aquests autoanticossos estan dirigits contra components del nucli cel·lular (ANA). Com a principals antígens es poden citar diverses proteïnes de la membrana nuclear (porines, lamines), ssDNA, dsDNA, histones, no histones (HMG-17), snuRNPs (SS-A, SS-B, Sm, U1-RNP), fus mitòtic, centròmer (A,B,C,F,H), PCNA/ciclina, Ku, Mi, topoisomerases (Scl70), t-RNA sintetases (Jo-1) fibrilarina, NOR-90, coilina, polimerases (RNA pol I), etc. També es poden detectar anticossos dirigits contra orgànuls i estructures citoplasmàtiques: mitocondrials (enzims i cardiolipina), aparell de Golgi, centriol, ribosomes, grànuls, vaquoles i lisosomes, proteïnes solubles (HSP-90), anti membrana citoplasmàtica, anti filaments del citoesquelet (actina, vimentina, miosina...).

Indicacions i interpretació

La incidència promig dels ANA en la població normal és d'un 2-15% i el títol i freqüència augmenten amb l'edat. La freqüència d'ANA és de quasi un 100% en el LES actiu, l'induit per fàrmacs i en la conectivopatia mixta (MCTD), d'un 75 % en hepatitis cronica activa 50-60% en la síndrome de sjögren, un 60-70% en escleroderma, 40% en polimiositis, 40% en cirrosi biliar primària i d'un 25-30% en artritis reumatoide.
Alguns patrons d'immunofluorescència s'associen en major o menor grau amb determinades patologies autoimmunitàries, principalment sistèmiques. Dels quatre patrons bàsics, l'espiculat s'observa en MCTD, LES i escleroderma. El patró homogeni, s'associa amb LES. L'anti centròmer (A,B,C) és característic de CREST i els patrons nucleolars s'associen amb LES i amb diverses manifestacions d'escleroderma.
En cas de positivitat, cal un estudi posterior per a determinar quin és l'antigen implicat, principalment: Nucleosomes, ADN bicatenari, histones, Sm, U1-RNP, Ro (SS-A), La (SS-B), Scl-70, centròmer o Jo-1. En el que fa als patrons de fluorescència citoplasmàtics pot aconsellar per exemple, l'estudi d'anticossos antiribosomes, cardiolipina, mitocondrials o actina.
Malgrat que l'anàlisi dels ANA no detecta tots els antígens nuclears coneguts, la negativitat del ANA per IFI descarta virtualment la presència d'anticossos amb aquestes especificitats antigèniques nuclears (excepte els anti SS-A).
Amb excepció dels anti-Ndna i anti nucleosomes, la variació dels títols de la resta d'anticossos no té una utilitat clínica demostrada.

Srm—Anticossos antinucleosomes; c.subst.arb.

Els nucleosomes són la unitat estructural de la cromatina. Estan formats per DNA enrotllat sobre un nucli de histones. Són responsables de l'organització estructural del DNA.

Indicacions i interpretació

El Lupus eritematós sistèmic (LES) és una malaltia autoimmunitària que es caracteritza per la presència d'anticossos contra antígens de la cromatina, principalment dsDNA i histones. Si bé el DNA ha estat històricament considerat com l'autoantigen clau del LES, el DNA de mamífers no és immunogènic ni indueix ac.anti DNA patogènics que causin les símptomes clíniques. S'ha demostrat que la resposta inicial autoimmunitària en models murins de LES està dirigida contra els nucleosomes. Així, els anticossos antinucleosomes són un marcador específic i primerenc de LES tot reconeixent epítops conformacionals del nucleosoma nadiu. Més endavant, la resposta autoimmunitària pot diversificar-se als altres components del nucleosoma: DNA i histones. Els immunocomplexes nucleosoma-antinucleosoma han estat identificats com al principal factor patogènic de la nefritis lúpica, doncs es dipositen especialment a la membrana basal glomerular del ronyó.
Els anticossos antinucleosoma semblen ser marcadors més primerencs i específics de nefritis lúpica que els anticossos antiDNA. A més, els ac.antinucleosoma són marcadors de LES més sensibles que els antiDNA. Fins un 10% de pacients negatius per al ac. antiDNA presenten ac. antinucleosoma. També es correlacionen millor amb la severitat d'aquesta malaltia que els antiDNA, especialment en el cas de nefritis.

Srm—Anticossos antipèptids citrul•linats; c.subs.arb.

Els peptids cíclics citrul·linats són l'antigen reconegut pels anticossos anti factor perinuclear, queratina i filagrina.

Indicacions i interpretació

Aquesta determinació té valor diagnòstic i pronòstic en l'artritis reumatoïdal, sobretot en el que fa a l'afectació articular i lesió radiològica.

Srm—Anticossos anti-proteïna P ribosomal (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti-ribosomes són un grup d'autoanticossos dirigit contra les fosfoproteïnes ribosomals que es localitzen en la subunitat major (60S) del ribosoma.

Indicacions i interpretació

La majoria reconeixen principalment un epítop lineal carboxiterminal de 22 aas, comú a totes les fosfoproteïnes (P0, P1 i P2). Alguns mostren reacció creuada amb altres autoantígens, com Sm D i Sm B/B, nucleosomes i DNA. Els autoanticossos són molt específics i, juntament amb els anticossos Sm i dsDNA, són considerats com a marcadors de LES. Els anticossos anti P ribosomal són detectables en un 10-40% de pacients amb LES. Tenen un elevat poder predictiu i fins a un 8% de pacients amb LES són positius per anti-Rib-P i negatius per anti-dsDNA i anti-Sm.
D'altra banda, el seguiment del títol és de gran utilitat pel seu maneig clínic doncs es correlacionen amb manifestacions d'activitat de LES: nefritis, psicosi i depressió i hepatitis (no apareixen en hepatitis autoimmune sense lupus).

Srm—Anticossos antiproteïnasa 3 (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti citoplasma de neutròfil (ANCA) reconeixen proteïnes situades als grànuls primaris i secundaris dels neutròfils i als lisosomes peroxidasa-positius de monòcits de sang perifèrica. La detecció d'ANCA és una eina diagnòstica en pacients amb vasculitis i glomerulonefritis. Utilitzant la tècnica d'immunofluorescència indirecta amb neutròfils fixats amb etanol, s'observen dos patrons de tinció diferents. En primer lloc, un patró citoplasmàtic (c-ANCA) causat per anticossos dirigits contra proteïnasa 3 (PR3). En segon lloc, un patró perinuclear (p-ANCA), que pot ser produït per una varietat d'autoanticossos diferents. Malgrat normalment el patró p-ANCA són causats per anticossos antimieloperoxidasa (anti-MPO), també pot ser produït per uns altres anticossos tals com anti elastasa, lactoferrina o catepsina-G.
La principal utilitat clínica de la determinació dels ANCA, concretament els anticossos anti-MPO i anti-PR3, és el seu ús com biomarcador diagnòstic de les vasculitis de vas petit: granulomatosis amb poliangeitis (GPA), poliangeitis microscòpica (PAM), granulomatosis eosinofílica amb poliangeítis (GEPA) i vasculitis pauciinmune limitada al ronyó (VP).
El 90% dels pacients amb GPA i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-PR3 i una minoria anti-MPO. Els pacients ANCA negatius solen tenir la forma clínica limitada al tracte respiratori alt i sense afectació renal.
El 70% dels pacients amb PAM i malaltia activa tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO i una minoria anti-PR3.
El 50% dels pacients amb GEPA tenen ANCA, la gran majoria anti-MPO.
La majoria dels pacients amb VPR tenen ANCA, sent un 80% deguts a anti-MPO.
Ocasionalment, algun pacient amb vasculitis associada a ANCA pot tenir doble positivitat MPO i PR3.
Alguns tractaments farmacològics poden induir la generació d' ANCA (normalment amb especificitat MPO) que a més s'associen a una clínica de vasculitis, principalment la hidralazina i alguns fàrmacs pel hipertiroidismo com el propiltiurouracilo.
El consum de cocaïna adulterada amb levamisol s'ha associat a ANCA (normalment amb especificitat MPO) i una clínica de altralgias i lesions necròtiques de la pell.
[253]

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos antireceptor d'acetilcolina; c.subst.

Indicacions i interpretació

La miastènia gravis es una malaltia adquirida de la transmissió neuromuscular associada a feblesa muscular i fatiga. La miastènia gravis pot aparèixer des de l'infantesa a la vellesa i la seva prevalència és d'un 5:100.000. Els autoanticossos contra els receptors postsinàptics de l'acetilcolina són els responsables de les símptomes de la malaltia. Aquests anticossos redueixen el nombre de receptors funcionals destruint-los, accelerant la seva internalització o blocant-los. L'acetilcolina que no s'ha unit és ràpidament hidrolitzada per l'acetilcolinesterasa, agreujant el dèficit. Els autoanticossos són detectables en un 80-90% dels pacients amb MG generalitzada i en un 55-70% dels pacients amb miastènia ocular. Els títols no es correlacionen amb la feblesa muscular entre individus diferents però sí en el seguiment individualitzat. Els títols augmenten vàries setmanes abans d'una exacerbació i davallen progressivament en remissió després de timectomia.

Srm—Anticossos anti-RNP (U1) (CLIA); c.subst.arb.

La presència d'anticossos anti-RNP, conjuntament amb el quadre clínic i altres resultats de laboratori, pot ajudar en el diagnòstic de lupus o de malaltia mixta del teixit connectiu (MMTC).

Els anticossos antinuclears (ANA) reaccionen amb diversos antígens nuclears diferents, incloses les partícules petites de ribonucleoproteïna (snRNP). Els snRNP son complexes de RNA-proteïna que es combinen amb pre-mRNA i altres proteïnes per a formar l'esplaisosoma. Els snRNPs estan formats per small nuclear RNAs (snRNAs) (U1, U2, U4, U5 i U6) i un grup de proteïnes anomenades ribonucleoproteïnes Sm que colectivament conformen el núcleo estable del snRNP. El núcleo Sm dels snRNPs consisteix en les proteïnes B/B', D1, D2, D3, E, F i G.
Els anticossos anti-RNP reaccionen específicament amb la subunitat U1 del snRNP, i frequentment s'anomenen anticossos anti-U1-RNP. L'antígen U1-RNP conté no només epítopots o llocs d'unió per a anticossos anti-U1-RNP, sino també per a anticossos anti-Sm. Per tant, un sèrum amb anticossos anti-Sm pot donar un resultat positiu per a anticossos anti-U1-RNP.

Els anti-U1-RNP es troben en el 25% dels pacients amb lupus, però també poden estar presents en altres conectivopaties com ara la sídrome de Sjögren, esclerosi sistèmica i polimiositis. Un títol alt d'anti-U1-RNP en ausència d'altres anticossos específics de lupus es molt característic de MMTC.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos anti-Sm (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti-Sm son altament específics de lupus però poc sensibles (5-15%) per a pacients caucàsics. La sensibilitat diagnòstica és molt més alta per a pacients d'origen asiàtic o afroamericà (30-40%).
L'antigen Sm és un complex de proteïnes nuclears no histones, caracteritzat en 1966, que va ser el primer autoantigen proteic nuclear descrit en lupus. L'antigen al que s'uneixen els anticossos anti-Sm consta d'una sèrie de proteïnes que formen complexos amb ARN nuclears petits. Aquests complexos de proteïnes nuclears i ARN es denominen partícules de ribonucleoproteinas nuclears petites (snRNP) i són importants per al tall i entroncament del ARN missatger. Per tant, els anticossos anti-Sm es descriuen actualment com un sistema d'anticossos. Els principals autoantígens Sm en lupus són les proteïnes Sm D i B, encara que la presència d'anti-Sm D es considera l'especificitat més important.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos anti-SS-A (Ro52) (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos anti-Ro (SS-A), descrits per primera vegada en el lupus eritematós sistèmic (ELS) i en la síndrome de Sjögren (SS), presenten les especificitats d'anticossos més prevalents identificats pels laboratoris enfront dels antígens nuclears extraïbles (ENA). S'han descrit dos tipus d'anticossos anti-Ro: el anti-Ro de 52 kDa (SS-A 52) i el anti-Ro de 60 kDa (SS-A 60), cadascun dels quals és específic per a un antigen diferent i presenta associacions clíniques diferents. Recentment, l'antigen Ro52 ha estat identificat com la proteïna TRIM21.

Els anti-Ro52 són positius en el 40-70% dels pacients amb síndrome de Sjogrën, amb freqüència associats amb anticossos anti-La/SS-B, i en el 20-40% dels pacients amb LES. S'ha descrit una alta freqüència d'anti-Ro52 aïllat (sense anti-Ro60) en pacients amb esclerosi sistèmica (ES) (27%) i miopaties inflamatòries idiopàtiques (MII) (20-37%). En MII positius per l'anticòs anti-sintetasa aminoacil-tRNA (anti-Jo1), la freqüència dels anticossos anti-Ro52 és més elevada (58%).
□□
L'anti-Ro52, l'anti-Ro60 i anti-SS-B es transfereixen a través de la placenta en l'últim trimestre de l'embaràs i poden donar lloc a patologies en el nounat: lupus neonatal o el bloqueig auriculoventricular complet congènit aïllat (CAVB). Els riscos relatius més elevats del CAVB s'observen en la progènie de mares que posseeixen anticossos contra les proteïnes Ro de 52 kDa i SS-B de 48 kDa.
Els anticossos anti-Ro52 poden passar desapercebuts en les anàlisis serològiques utilitzades habitualment per a l'antigen Ro. Cal destacar que la reactivitat simple enfront del Ro52 o Ro60 pot passar per alt quan es determina mitjançant un ELISA clàssic per Ro basat en una mescla de tots dos antígens. És possible que aproximadament el 20 % de les mostres positives pel Ro52 o Ro60 no siguin detectades si s'utilitza una mescla de tots dos antígens. Per tant, és important realitzar per separat una anàlisi de detecció d'aquestes dues especificitats d'anticossos.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos anti-SS-A (Ro60) (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos Ro60 reaccionen amb una proteïna d'unió al ARN de 60 kDa i es detecten amb freqüència associats als anti-Ro52 i anti-SS-B. Els autoanticossos anti-Ro60 es troben en el 30-50 % dels pacients amb lupus i en el 50-80 % dels pacients amb síndrome de Sjögren. Els anticossos anti-Ro60 també s'han detectat en pacients amb característiques clíniques de lupus que són negatius per a ANA. Un resultat positiu per a anticossos anti-Ro60 és un dels tres criteris indicats en la llista de criteris de classificació del American College of Rheumatology per a la síndrome de Sjögren. Així mateix, tant els anticossos anti-Ro60 com els anti-Ro52 presenten un significat diagnòstic especial en el bloqueig cardíac congènit. El bloqueig auriculoventricular complet congènit aïllat (CAVB) mostra una estreta associació amb els anticossos anti-Ro i anti-SSB maternals.
Els anticossos anti-Ro52 poden passar desapercebuts en les anàlisis serològiques utilitzades habitualment per a l'antigen Ro. Cal destacar que la reactivitat simple enfront del Ro52 o Ro60 pot passar per alt quan es determina mitjançant un ELISA clàssic per Ro basat en una mescla de tots dos antígens. És possible que aproximadament el 20 % de les mostres positives pel Ro52 o Ro60 no siguin detectades si s'utilitza una mescla de tots dos antígens. Per tant, és important realitzar per separat una anàlisi de detecció d'aquestes dues especificitats d'anticossos.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos anti-SS-B (La) (CLIA); c.subst.arb.

La determinació dels anticossos anti-La/SS-B és útil per al diagnòstic de la síndrome de Sjögren (SS) i el lupus amb una sensibilitat diagnòstica del ~70% i ~25% respectivament.
En absència de marcadors específics de lupus, la coexistència d'anti-La i anti-Ro confereix més especificitat diagnòstica per a SS que la presència d'anti-La aïllat. El anticossos anti-La s'associen amb púrpura palpable, leucopènia, limfopènia, factor reumatoide i hipergammaglobulinèmia. La detecció d'anti-La en pacients asimptomàtics o amb sospita de SS (criteris diagnòstics no complerts) indica potencial per a desenvolupar SS.
En els pacients amb lupus cutani subagut els anti-La es detecten en el ~80% dels casos.
Els anti-La son poc freqüents en altres malalties autoimmunitàries sistèmiques.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos antitiroglobulina (TGB); c.subst.arb.

L'antigen dels anticossos antitiroglobulina (ATg), és una glicoproteÏna homodimèrica de 660 kDa de pes molecular formada per dues cadenes polipeptídiques. La Tg és el principal component del coloide de la glàndula tiroïdal i és sintetitzada i secretada per les cèl·lules epitelials del tiroides. Funciona com una prohormona fonamental, que quan és hidrolitzada per proteases, allibera T3 i T4. La Tg presenta un alt grau d'heterogeneïtat, degut a diverses modificacions post-traslacionals, fet que fa que la seva estructura antigènica sigui molt complexa i que les preparacions de Tg varïin àmpliament en funció de l'origen i del procés de purificació utilitzat.
Els anticossos antiTg pertanyen majoritàriament a la classe IgG, més sovint a la subclasse IgG2, encara que també es poden trobar de les subclasses IgG1 i IgG4 i de les classes IgA i IgM. Estan dirigits contra múltiples epítops.
La prevalença d'anticossos antiTg en les diferents malalties autoimmunes tiroïdals és:
- Malaltia de Graves: 50-70%
- Tiroïditis de Hashimoto: 80-90%
- Familiars de pacients amb malaltia autoimmune tiroïdal: 30-50%
- Diabetis tipus I: 30-40%
- Dones adultes: 14%
- Individus normals: 3-27%
- Carcinoma diferenciat de tiroides: 20-45%

Indicacions i interpretació

Les malalties autoimmunes tiroïdals són les que presenten una major prevalença entre les endocrinopaties autoimmunes i de tot el conjunt de malalties autoimmunes. Comprenen diversos processos clínics, que inclouen:
- Malaltia de Graves
- Tiroidiitis d'Hashimoto
- Altres formes de tiroïditis amb infiltració limfocitària (tiroïditis juvenil, tiroïditis atròfica), tiroïditis obstrètiques i del postpart i la malaltia autoimmune tiroïdal del nadó per transmissió d'anticossos materns.

Segons l'estudi NHANES III el 3% dels individus sense factors de risc de malaltia tiroïdal, tenen anticossos antiTg sense presència associada d'anticossos antiperoxidasa tiroïdal. Com que els individus estudiats no presentaven un augment associat de TSH, sembla que les determinacions d'anticossos antiTg no són una prova útil per diagnosticar una malaltia autoimmune tiroïdal en les àrees geogràfiques que no estan mancades de iode. En les àrees en que sí hi ha una mancança de iode, és possible que la determinació d'anticossos antiTg pugui ser útil per diagnosticar una malaltia autoimmune tiroïdal, sobre tot en pacients amb goll nodular, i en el control del tractament amb iode del goll endèmic.
La seva determinació conjuntament amb la determinació de Tg sèrica és útil especialment en els pacients amb carcinoma diferenciat de tiroides, ja que per una banda encara que hi hagi una baixa concentració d'antiTg pot ésser suficient per interferir en la quantificació de Tg i per l'altra perquè la determinació dels anticosos antiTg pot servir com a marcador tumoral en substitució de la Tg.
Habitualment, la determinació d'anticossos antiTg es fa conjuntament amb la determinació d'anticossos antiperoxidasa tiroïdal (antiTPO) per al diagnòstic i seguiment de les malalties autoimmunes tiroïdals.

Srm—Anticossos anti-vedolizumab; c.massa(CLIA)

Vedolizumab és un anticòs monoclonal humanitzat indicat per a la malaltia inflamatòria intestinal (malaltia de Crohn i colitis ulcerosa). S'uneix específicament a la integrina α4β7, que s'expressa majoritàriament en els limfòcits T. Mitjançant la seva unió a la α4β7 limfocitària, vedolizumab inhibeix la unió d'aquestes cèl·lules a les molècules d'adhesió MAdCAM-1, que s'expressen principalment en les cèl·lules endotelials de l'intestí prim i còlon, limitant la migració dels limfòcits T als teixits del tracte gastrointestinal i per tant la inflamació que apareix en aquestes malalties. Per aquest motiu es considera un immunosupressor biològic específic de l'intestí.

Indicacions i interpretació

La concentració pre-dosi de vedolizumab correlaciona amb l'eficàcia clínica. Aquesta concentració està influenciada per diversos factors, entre ells la dosi i la freqüència de les injeccions, el fenotip de la malaltia i l'activitat, els factors farmacogenètics, la co-medicació i la formació d'anticossos anti-vedolizumab
El mesurament de la concentració pre-dosi de vedolizumab en combinació amb la quantificació d'anticossos anti fàrmac permet ajustar el tractament de manera individualitzada, maximitzant la seva eficàcia i minimitzant el seu cost.

Srm—Anticossos contra el virus de la immunodeficiència humana (1+2) i antígen p24 (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

El virus de immunodeficiència humana (HIV) pertany a la família dels retrovirus. Fins a l'actualitat s'han identificat dos tipus de virus de la immunodeficiència humana, anomenats HIV-1 iHIV-2. L'antigen p24 del HIV és detectable en sèrum o plasma dels pacients a partir de les 2-3 setmanes de la infecció. Els anticossos anti-HIV son detectables a les 4 setmanes de la infecció.

Indicacions i interpretació

La detecció combinada de l' antigen p24 del HIV i d'anticossos anti-HIV pel cribatge de la infecció per VIH permet reduir el temps de detecció en el període finestra.

Srm—Anticossos contra Treponema pallidum (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

La sífilis es una malaltia infecciosa amb afectació sistèmica causada pel microorganisme Treponema pallidum subèspecie pallidum, de l' ordre Spirochaetales, familia Spirochaetaceae. Clínicament, la sífilis es divideix en una sèrie d' etapes: sífilis primària, secundaria, sífilis latent i tardana.
Le proves treponèmiques detecten anticossos dirigits contra antígens de T. pallidum com TpN47, TpN17, TpN15.

Indicacions i interpretació

Un resultat positiu per un test treponèmic indica exposició a T.pallidum però no diferencien entre sífilis tractada i no tractada.

Srm—Anticossos en encefalitis autoimmunitària; prop.arb.(IFI en cèl·lules transfectades)

Indicacions i interpretació

Els autoanticossos contra antígens neuronals de superfície estan presents en pacients amb encefalopaties autoimmunitàries. Aquests anticossos son específics d'epítopos extracel·lulars de receptors sinàptics i de components de complexos proteics trans-sinàptics com receptors de glutamat (tipus NMDA o AMPA), receptor de GABA B, canals de potasi dependents de voltatge (DPPX) o proteïnes associades a canals de potasi depenents de voltatge (LGI1, CASPR2).
Atès que aquests antígens tenen un paper en la transducció de senyals sinàptiques i la plasticitat neuronal, els fenòmens autoimmunitàris associats es manifesten amb simptomes neuropsiquiàtrics com encefalitis límbica autoimmunitària, neuromiotonia o síndrome de Morvan. Aquests síndromes greus, alguns dels quals poden ser potencialment letals, poden ser d'etiologia tant paraneoplàsica com no, i la frequència de tumor subjacent varia entre el 10% i el 70% en funció de l'anticós.
Atès que les mesures terapèutiques adequades (immunomodulació, resecció tumoral), poden conduir a una considerable remisió dels simptomes en la majoria dels pacients, un diagnòstic precoç es determinant per a un bon pronòstic.
Per regla general, el diagnòstic de les encefalitis autoimmunitàries es basa en la combinació d'un quadre clínic característic i, si procedeix, resultats complementaris de tomografia per resonància magnètica (TRM) del cervell, electroencefalograma (EEG) y anàlisis del líquid cefalorraquidi (LCR), així com la determinació d'anticossos en el sèrum/LCR.
Com a diagnòstics diferencials s'han de destacar les encefalitis infeccioses (especialment VHS), altres encefalitis d'etiologia autoimmunitària (associades a anti-Hu, anti-Ma2, anti-CV2, anti-anfifisina) així com malalties clínicament similars del sistema nerviós central i/o perifèric. S'ha de tenir en compte que poden existir símptomes solapats i quadres mixtes de diverses síndromes. Un resultat serològic positiu hauria d'anar seguit d'una detecció exhaustiva de tumors.

Srm—Anticossos heteròfils contra el virus d' Epstein-Barr; c.arb. (aglutinació) (positiu, negatiu)

La mononucleosi infecciosa es una malaltia aguda de etiologia viral i que freqüentment es dón en l'adolescència. El virus responsable és el Virus d'Epstein- Barr (VEB), microorganisme que pertany a la família d'herpesvirus. Els símptomes més freqüents són febre, odinofàgia, anorèxia, astenia, malestar general, cefalea i mialgies. La majoria dels pacients presenten adenopaties i esplenomegàlia. Entre les complicacions de la mononucleosi infecciosa s'inclouen faringitis bacteriana secundària, ruptura de la melsa, anèmia hemolítica autoimmune, trombocitopènia autoimmune, miocarditis, hepatitis i meningoencefalitis.

Indicacions i interpretació

Aproximadament d'un 70-80% dels individus amb mononucleosi produeixen anticossos heteròfils de tipus IgM que es poden detectar a la sang mitjançant una prova de cribratge, anomenada Paul-Bunnell. Els anticossos heteròfils són anticossos IgM que no són específics contra el VEB .
Un resultat positiu d'aquesta prova en un pacient amb història clínica i simptomatologia compatibles, acompanyat de la presència de limfòcits de característiques reactives en l'examen de la sang perifèrica indiquen, amb molta probabilitat, que el pacient pateix una mononucleosi infecciosa. Un resultat negatiu d'aquesta prova no descarta la infecció.

Pla—Anticossos irregulars contra els eritròcits; c.arb. ("Coombs indirecte"; cribratge)

Els anticossos irregulars (lliures, circulants) contra el eritròcits no existeixen de manera natural en els individus. Són el resultat de l'exposició a antígens desconeguts en el moment d'una transfusió o bé, en dones, durant l'embaràs.
Els al·loanticossos irregulars (adquirits) més comuns en la nostra població són els que involucren els sistemes MNSs, P1, Kidd (JKA, Jkb), Duffy (Fya, FYB), Kell, Lewis i Diego.

Indicacions i interpretació

Aproximadament un 2-4% de la població presenta anticossos irregulars contra els eritròcits. L'objectiu de l'estudi d'anticossos irregulars contra els eritròcits en el sèrum matern és detectar la presència d'anticossos susceptibles de causar malaltia hemolítica del nounat (MHN).
L'estudi de la presència d'aquest anticossos és realitza també en l'avaluació pretransfusional per detectar la seva presència i evitar possibles reaccions transfusionals.
Un resultat positiu d'aquesta prova indica una possible isoimmunització de la gestant. Davant un resultat positiu cal identificar i valorar el seu significat clínic així com titular aquells anticossos que es coneix són capaços de produir MHN.
El Coombs indirecte es realitza a les totes les gestants Rh (-) i a les Rh (+) que ho sol•licita el clínic; un resultat positiu implica titulació i identificació de l'anticòs irregular (IAI) responsable, per la qual cosa es deriva al laboratori de referència corresponent.

Srm—Anticossos(IgA) antiendomisi; c.arb.

Indicacions i interpretació

La detecció d'aquests anticossos és útil en el diagnòstic de certes enteropaties sensibles al gluten com la malaltia celíaca i la dermatitis herpetiforme. Es caracteritzen per una inflamació crònica de la mucosa intestinal i l'atròfia de l'epiteli. La dermatitis herpetiforme és una malaltia de la pell associada a la malaltia intestinal. Una dieta sense gluten controla aquesta patologia i els seus riscos associats. La determinació d'antiendomisi IgA té prop del 99% d'especificitat. Com que desapareixen en pacients que segueixen una dieta sense gluten les proves d'aquests anticossos són també útils per a comprovar l'adherència d'aquests pacients a la dieta. En pacients amb nivells molt baixos d'IgA (<50) o en casos de dèficit selectiu d'IgA cal realitzar la determinació dels anticossos de classe G simultàniament a la dels IgA.

Srm—Anticossos(IgA) anti-MPO i anti-PR3; c.arb.

Indicacions i interpretació

La determinació dels anticossos IgA anti-MPO i anti-PR3 és útil per al diagnòstic de la vasculitis IgA (púrpura de Henoch-Schönlein).

Srm—Anticossos(IgA) antitransglutaminasa (proteïna-glutamina-gamma-glutamiltransferasa); c.subst.arb.

Són autoanticossos dirigits contra la transglutaminasa tisular (tTG), de classe IgA i IgG, produïts a la mucosa intestinal de pacients amb malaltia celíaca que no segueixen una dieta lliure de gluten. La tTG és l'antigen reconegut pels anticossos anti endomisi.

Indicacions i interpretació

Els anticossos d'isotip IgA són marcadors específics de malaltia celíaca i de la dermatitis herpetiforme associada. Es troben a la mucosa intestinal, sang i altres fluids biològics com saliva o bilis. Els anticossos d'isotip IgG es troben en mucosa intestinal i sang, però no són específics i poden aparèixer, a títols baixos, en individus normals i en altres patologies. La determinació d'anticossos IgG només està indicada en pacients amb nivells molt baixos d'IgA o en casos de dèficit selectiu d'IgA, en els quals el risc de desenvolupar malatia celíaca és de 10 a 20 vegades superior a la població normal.
La detecció d'anticossos anti tTG és també útil en el seguiment dels pacients i el control de la dieta. Després de 6-12 mesos en dieta lliure de gluten l'anticòs disminueix i eventualment pot desaparèixer. Si no és el cas, indica que el pacient no està seguint la dieta prescrita o en rars casos en els que es desenvolupa una forma prelimfomatosa o limfomatosa.

Srm—Anticossos(IgG) anti-beta2glicoproteïna I (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos antifosfolípid (anti-FL) formen una familia d'immunoglobulines d'isotips IgG, IgM o IgA que reconeixen el fosfolípid aniònic cardiolipina unit a ß2-glicoproteïna I (anti-CL) o la pròpia ß2-glicoproteïna I (anti-B2GPI). Els de major significació clínica son els de isotip IgG i IgM, que son els que més associen a la síndrome d'anticós anti-fosfolípid (SAF).
La SAF es caracteritza clínicament per trombosi venosa o arterial, trombocitopènia i/o avortaments recurrents. Pot ocorrer com a malaltia primària o com a secundaria a altra malaltia, frequentment lupus. Un dels criteris de classificació de SAF és la presència d'anticossos anti-FL IgG i/o IgM, a títol mig o alt, en dues o més ocasions, separades com a mínim 12 setmanes.
Per evaluar si un resultat positiu d'anti-FL és clínicament relevant s'ha de tenir en compte el tipus, isotip, títol, persistència i nombre d'especificitats d'anti-FL positives.
La presència d'anticossos anti-FL en pacients amb lupus indica un risc més elevat de desenvolupar SAF secundari que els pacients amb lupus sense anti-FL.
Els anti-FL també poden trobar-se en pacients amb altres malalties autoimmunitàries sistèmiques o amb neoplàsia sense asossiació amb clínica de SAF.
En pacients amb infeccions (bacterianes, víriques o parasitàries) també poden trobar-se anti-FL (sobre tot anti-CL IgM) transitoriament i rarament associats a events trombòtics.
També s'ha associat la presència d'anti-FL de manera transitòria (sobre tot d'isotip IgM) i sense associació amb trombosi amb medicacions com ara: fenitoina, hidralazina, procainamida, quinina, amoxicilina, contraceptius orals o propanolol.
Els anti-CL poden trobarse en un petit percentatge d'individus sans de manera transitòria sense significació clínica.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos (IgG) anticardiolipina (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos antifosfolípid (anti-FL) formen una familia d'immunoglobulines d'isotips IgG, IgM o IgA que reconeixen el fosfolípid aniònic cardiolipina unit a ß2-glicoproteïna I (anti-CL) o la pròpia ß2-glicoproteïna I (anti-B2GPI). Els de major significació clínica son els de isotip IgG i IgM, que son els que més associen a la síndrome d'anticós anti-fosfolípid (SAF).
La SAF es caracteritza clínicament per trombosi venosa o arterial, trombocitopènia i/o avortaments recurrents. Pot ocorrer com a malaltia primària o com a secundaria a altra malaltia, frequentment lupus. Un dels criteris de classificació de SAF és la presència d'anticossos anti-FL IgG i/o IgM, a títol mig o alt, en dues o més ocasions, separades com a mínim 12 setmanes.
Per evaluar si un resultat positiu d'anti-FL és clínicament relevant s'ha de tenir en compte el tipus, isotip, títol, persistència i nombre d'especificitats d'anti-FL positives.
La presència d'anticossos anti-FL en pacients amb lupus indica un risc més elevat de desenvolupar SAF secundari que els pacients amb lupus sense anti-FL.
Els anti-FL també poden trobar-se en pacients amb altres malalties autoimmunitàries sistèmiques o amb neoplàsia sense asossiació amb clínica de SAF.
En pacients amb infeccions (bacterianes, víriques o parasitàries) també poden trobar-se anti-FL (sobre tot anti-CL IgM) transitoriament i rarament associats a events trombòtics.
També s'ha associat la presència d'anti-FL de manera transitòria (sobre tot d'isotip IgM) i sense associació amb trombosi amb medicacions com ara: fenitoina, hidralazina, procainamida, quinina, amoxicilina, contraceptius orals o propanolol.
Els anti-CL poden trobarse en un petit percentatge d'individus sans de manera transitòria sense significació clínica. [254]

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos (IgG) anticitoplasma de neutròfils patró "xANCA" (malaltia inflamatòria intestinal); c.arb.

Sota el terme malaltia inflamatòria intestinal s'inclouen dues entitats clíniques diferents però relacionades: La colitis ulcerosa (CU) i la malaltia de Crohn (MC). El diagnòstic diferencial entre colitis ulcerosa i malaltia de Crohn és important per a poder establir el tractament adient i orientar el pronòstic. En general, les exploracions endoscòpiques, radiològiques i l'anatomia patològica, diagnostiquen la majoria dels casos. No obstant, en un 5-15% dels pacients no és possible diferenciar entre ambdues entitats.

Indicacions i interpretació

En les malalties inflamatòries intestinals, especialment en la colitis ulcerosa, s'ha descrit la presència d'anticossos IgG contra el citoplasma dels neutròfils (ANCA). Aquests autopanticossos produeixen un patró d'inmunofluorescencia perinuclear, citoplasmàtica o nuclear, que no es correspon ni a MPO ni a PR3. L'antigen contra el qual van dirigits encara no es coneix. Aquest patró s'observa rarament en vasculitis, a menys que sigui secundària a malaltia infecciosa, reumatològica o neoplàsica. La determinació dels ANCA ha mostrat en diversos estudis una sensibilitat al voltant del 60 % i una especificitat d'un 88-98 % per a la colitis ulcerosa, tant per l'isotip IgG com per IgA. Així mateix, en la colangitis esclerosant primària associada o no a colitis ulcerosa, s'ha reportat una sensibilitat del 65 % i especificitat del 100 % front d'altres afeccions hepatobiliars. Hi ha indicis de que els pacients amb ANCA tendeixen a presentar una malaltia més agressiva.

Srm—Anticossos (IgG) anti-Clostridium tetani (post-vacunació); c.subst.arb.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent de l'caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum de el pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune.

Srm□—Anticossos (IgG) anti-Clostridium tetani (pre-vacunació); c.subst.arb.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent de l'caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum de el pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune [333].

Srm—Anticossos (IgG) anti-Haemophilus influenzae tipus B (post-vacunació); c.massa.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent del caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum del pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune [333].

Srm—Anticossos (IgG) anti-Haemophilus influenzae tipus B (pre-vacunació); c.massa.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent del caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum del pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune [333].

Srm—Anticossos (IgG) anti-Salmonella typhi Vi (post-vacunació); c.subst.arb.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent de l'caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum de el pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune [333].

Srm—Anticossos (IgG) anti-Salmonella typhi Vi (pre-vacunació); c.subst.arb.

La resposta immune d'un individu pot variar depenent de l'caràcter de l'antigen que inicia la resposta. Si no s'aconsegueix generar la resposta d'anticossos específica adequada, o es produeixen anticossos inactius funcionalment, el resultat pot ser una infecció reiterada o persistent (o ambdues). El sistema immunològic és capaç de reconèixer antígens de proteïnes adequadament a partir del primer any de vida i aquesta és la base de les polítiques de vacunació a tot el món. La capacitat de respondre a antígens de polisacàrids comença a madurar a partir dels 2-3 anys i es manté fins que s'és adult.

Indicacions i interpretació

Els assajos de resposta vacunal poden usar-se com a eina en el diagnòstic de les immunodeficiències. Es pren una mostra de sèrum de el pacient just abans de la vacunació i una altra 3-4 setmanes després de la vacunació. S'analitzen les mostres per mesurar la resposta d'anticossos específica a la (s) vacuna (s) administrada (s). Es poden analitzar vàries de les respostes i és important incloure tant vacunes de proteïnes (p. Ex. Tètanus o diftèria) com de polisacàrids purs (és a dir, sense conjugar) (p. Ex. Streptococcus pneumoniae o Salmonella typhi Vi). Les respostes d'anticossos davant antígens amb els que es troben de forma natural, pàg. ex. el virus varicella zòster (VZV, per les sigles en anglès), també pot ser útil a l'hora de valorar la funcionalitat de la resposta immune [333].

Srm—Anticossos (IgG) contra Citomegalovirus (CLIA); c.subst.arb.

La infecció per citomegalovirus humà (CMV) té una elevada prevalença mundial. Després de la infecció primària, el virus passa a un estat de latent, podent aparèixer recurrències per reinfecció amb una soca nova o per reactivació de la replicació del CMV latent. Els quadres clínics més greus son les infeccions congènites i les infeccions en pacients inmunodeprimits, en els que es comporta com a patògen oportunista.

Indicacions i interpretació

La detecció d'anticossos específics IgG contra CMV permet el diagnòstic de la infecció primària sintomàtica (mononucleosis, hepatitis) i la determinació de l'estatus serològic de donants i receptors d'òrgans. La demostració de seroconversió d' anticossos IgG es el mètode tradicional para detectar infecció primària.

Srm—Anticossos (IgG) contra el virus de la rubèola (CLIA); c.subst.arb.

El virus de la rubèola identificat al 1962 pertany a la família Togaviridae. Produeix un quadre exantemàtic agut en nens i adults, la majoria de vegades lleu. Quan la infecció es produeix durant l'embaràs, principalment en el primer trimestre de gestació, pot produir malformacions congènites. Actualment gràcies als programes de vacunació infantil s'ha reduït considerablement la seva incidència.
La presència d'anticossos IgG contra rubèola indica exposició prèvia al virus degut a vacunació o infecció.

Indicacions i interpretació

La detecció quantitativa d'anticossos IgG contra rubèola permet determinar l'estat immunològic de l'individu enfront la rubèola i el diagnòstic de la infecció aguda.

Srm—Anticossos (IgG) contra el virus Hepatitis A (CLIA); c.arb. (negatiu, proper a punt de tall, positiu)

La hepatitis A està causada per un virus ARN de la família Picornaviridae. Actualment només s'ha descrit un sol serotip que inclou sis genotips diferents (I a VI). La càpside del virus de la hepatitis A (VHA) està formada por quatre proteïnes estructurals (VP1-VP4). La proteïna VP4 forma una estructura inmunodominant a la superfície de la partícula vírica altament conservada en tots els genotips. Aquesta estructura és la diana de la resposta immune per vacunació o infecció natural.
El virus s'elimina en grans quantitats per la femta dels individus infectats i es transmet per contacte directe oro-fecal i per ingesta d'aigua o aliments contaminats. Normalment evoluciona en forma d' hepatitis aguda no complicada, amb desaparició dels símptomes i signes, no associant-se infecció crònica. Després de la infecció, el sistema immune produeix anticossos contra el virus proporcionant immunitat al pacient enfront futures infeccions. Un 20% dels los adults requereixen hospitalització, i només en un 1/1000 dels casos pot causar hepatitis fulminant, generalment associats a patologia de base.

Indicacions i interpretació

Els anticossos totals anti-HAV es poden detectar al inici dels símptomes, degut a la presència de IgM. Posteriorment es detecten les IgG anti-HAV i es mantenen detectables durant tota la vida conferint immunitat permanent que protegeix de la malaltia. Els anticossos IgG-VHA no distingeixen entre infecció actual o passada, i apareixen també després d'immunització per vacunació.

Srm—Anticossos (IgG) contra el virus Hepatitis C (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

El virus de la hepatitis C (VHC), identificat al 1989és un virus ARN de la família Flaviviridae. El diagnòstic microbiològic específic per la detecció de la infecció pel VHC es basa en la detecció d'anticossos anti-VHC i la detecció del ARN viral per tècniques moleculars que permeten identificar els diferents estadis de la malaltia.

Indicacions i interpretació

La detecció d'anticossos anti-VHC constitueix la primera línia diagnòstica de la infecció per VHC i son indicatius d' infecció activa o passada.

Srm—Anticossos (IgG) contra l'antígen de superfície virus Hepatitis B (CLIA); c.subst.arb.

L'antigen de superfície (HBsAg) del virus de la hepatitis B (VHB) provoca l' aparició d' anticossos neutralizants contra els seus epítops conformacionals. Aquests anticossos estan dirigits enfront a diferents llocs antigènics del HBsAg i tots ells s'anomenen genèricament anti-HBs. En la infecció per VHB, el anti-HBs és l'últim marcador en aparèixer. La seva seroconversió es produeix poc després de la desaparició de l'antigen de superfície (HbsAg), als 2 o 3 mesos de la infecció aguda autolimitada. La presencia d'aquest marcador indica inmunitat de llarga duració enfront la reinfecció. En els pacients vacunats és l'únic marcador serològic d'hepatitis B present i es considera que un individu està protegit si la seva concentració és superior a 10-20 mUI/mL.

Indicacions i interpretació

La determinació de anti-HBs junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB. En els pacients vacunats és l'únic marcador serològic d'hepatitis B present.

Srm—Anticossos (IgG) contra l'antígen e virus Hepatitis B (CLIA); c.subst.arb.

L' aparició d'anticossos anti-HBe en el curs d'una infecció aguda per virus de la hepatitis B (VHB) indica generalment un bon control de la infecció i una disminució progressiva de la infectivitat. La seroconversió precoç d'aquest marcador indica quasi sempre recuperació de la malaltia, però normalment existeix un retràs entre la desaparició de l'antigen e del VHB (HeAg) i la detecció dels anticossos anti-HBe. En alguns pacients amb infecció crònica poden coexistir el anti-HBe i l'antigen de superfície del VHB (HBsAg), el que indica escassa activitat replicativa viral. A la majoria de casos d'infecció crònica la seroconversió a anti-HBe te lloc després d'anys, sent necessari en aquests casos comprovar l'activitat replicativa del virus.

Indicacions i interpretació

La determinació de anti-HBe junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB.

Srm—Anticossos (IgG) contra Toxoplasma gondii (CLIA); c.subst.arb.

Toxoplasma gondii és un protozou paràsit intracel•lular obligat de distribució universal. En individus sans T. gondii pot produir una infecció aguda lleu, seguida d'un estat de latència de per vida. Si la infecció latent per T. gondii es reactiva per inmunosupresió es pot associar a una elevada morbilitat i mortalitat. La infecció primària per toxoplasma durant l'embaràs pot causar afectacions greus en el fetus.
La toxoplasmosis es diagnostica habitualment amb la detecció d'anticossos específics IgG i IgM contra toxoplasma.

Indicacions i interpretació

La determinació de Toxoplasma-IgG permet determinar l'estat serològic del pacient i indica una infecció latent o aguda.

Srm—Anticossos (IgG+IgM) contra l'antigen del nucli virus Hepatitis B (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

El virus de la hepatitis B (VHB) està format per una envoltura exterior (HBsAg) i un nucli interior. L'antigen del core (nucli) del VHB (HBcAg) és una proteïna altament immunògena de la nucleocàpsida. Els anticossos contra el core del VHB de tipus IgG (anti-HBc) son detectables amb els símptomes inicials de la infecció i persisteixen en sèrum durant tota la malaltia i més enllà de la curació clínica. La concentració dels anticossos de tipus IgG augmenta fins a la convalescència i son detectables de per vida.

Indicacions i interpretació

La positivitat del HBcT indica contacte amb el VHB i no és un anticòs protector. En cas d'infecció crònica, el títols varien degut probablement a l'estímul continuat del sistema immune provocat per la producció intermitent de les proteïnes virals. La determinació de anti-HBc junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB.

Srm—Anticossos (IgM) contra Citomegalovirus (CLIA); c.arb. (negatiu, dubtós, positiu)

La infecció per citomegalovirus humà (CMV) te una elevada prevalença mundial. Després de la infecció primària, el virus passa a un estat de latent, podent aparèixer recurrències per reinfecció amb una soca nova o per reactivació de la replicació del CMV latent. Els quadres clínics més greus son les infeccions congènites i les infeccions en pacients inmunodeprimits, en els que es comporta com a patògen oportunista.

Indicacions i interpretació

La detecció d'anticossos específics IgM contra CMV permeten el diagnòstic de la infecció primària simptomàtica (mononucleosis, hepatitis). No obstant això, la determinació de IgM en determinades ocasions pot donar falsos resultats positius, no permet demostrar infecció recurrent y els seus valors son detectables durant mesos.

Srm—Anticossos (IgM) contra el virus Hepatitis A (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

La hepatitis A està causada per un virus ARN de la família Picornaviridae. Actualment només s'ha descrit un sol serotip que inclou sis genotips diferents (I a VI).
Els anticossos contra el virus de la hepatitis A (VHA) de tipus IgM son els primers en aparèixer i es detecten durant un període llarg de temps (de 3 a 6 mesos). Aquests anticossos són detectables des de 5 a 10 dies abans de l'aparició dels símptomes fins a 6 mesos després de la infecció, moment en el que disminueixen fins a la seva desaparició. En alguns casos es poden detectar durant períodes més llargs de temps, inclús superiors a un any després de la infecció, el que s'associa a la probabilitat de resultats falsos positius en persones sense evidència d'infecció recent.

Indicacions i interpretació

Els anti-VHA de tipus IgM son un marcador d'infecció aguda per VHA.

Srm—Anticossos (IgM) contra l'antigen del nucli virus Hepatitis B (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

El virus de la hepatitis B (VHB) està format per una envoltura exterior (HBsAg) i un nucli interior. L'antigen del core (nucli) del VHB (HBcAg) és una proteïna altament immunògena de la nucleocàpsida. Els anticossos contra el core del VHB (anti-HBc) produïts inicialment son predominantment de tipus IgM (HBcM) amb escassa concentració dels de tipus IgG i es solen detectar en sèrum poc després de l'aparició de l'antigen de superfície (HBsAg).
A la malaltia autolimitada assoleixen la seva concentració més elevada coincidint amb el moment de màxima expressió clínica, disminuint progressivament fins a fer-se indetectables als 3-6 mesos. A la infecció crònica es pot detectar HBcM a concentracions més baixes i de manera intermitent.

Indicacions i interpretació

El HBcM és un marcador d'activitat inflamatòria de la infecció per VHB. La determinació de HBcM junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB.

Srm—Anticossos (IgM) contra Toxoplasma gondii (CLIA); c.arb. (negatiu, dubtós, positiu)

Toxoplasma gondii és un protozou paràsit intracel•lular obligat de distribució universal. En individus sans T. gondii pot produir una infecció aguda lleu, seguida d'un estat de latència de per vida. Si la infecció latent per T. gondii es reactiva per inmunosupresió es pot associar a una elevada morbilitat i mortalitat. La infecció primària per toxoplasma durant l'embaràs pot causar afectacions greus en el fetus.
La toxoplasmosis es diagnostica habitualment amb la detecció d'anticossos específics IgG i IgM contra toxoplasma.

Indicacions i interpretació

Els anticossos anti-Toxoplasma de tipus IgM son un marcador d'infecció aguda o recent T. gondii.

Srm—Anticossos(IgG) antiendomisi; c.arb.

Indicacions i interpretació

La detecció d'aquests anticossos és útil en el diagnòstic de certes enteropaties sensibles al gluten com la malaltia celíaca i la dermatitis herpetiforme. Es caracteritzen per una inflamació crònica de la mucosa intestinal i l'atròfia de l'epiteli. La dermatitis herpetiforme és una malaltia de la pell associada a la malaltia intestinal. Una dieta sense gluten controla aquesta patologia i els seus riscos associats. La determinació d'antiendomisi IgA té prop del 99% d'especificitat. Com que desapareixen en pacients que segueixen una dieta sense gluten les proves d'aquests anticossos són també útils per a comprovar l'adherència d'aquests pacients a la dieta. En pacients amb nivells molt baixos d'IgA (<50) o en casos de dèficit selectiu d'IgA cal realitzar la determinació dels anticossos de classe G simultàniament a la dels IgA.

Srm—Anticossos(IgG) anti-Streptococcus pneumoniae (post-vacunació); c.massa

Indicacions i interpretació

Les deficiències de producció d'anticossos constitueixen el principal grup de malalties en el context de les immunodeficiències primàries. Un dels criteris per al seu diagnòstic i per a l'ús d'immunoglobulines intravenoses com a tractament és la manca de producció d'anticossos específics d'isotip IgG després de la immunització amb vacunes que contenen antígens proteics o polisacarídics.
La vacuna Pneumovax® 23, que consisteix en una barreja de polisacàrids capsulars dels 23 serotips més prevalents e invasius de S. pneumoniae, està indicada per a la prevenció de la infecció per S. pneumoniae en adults i nens majors de 2 anys i és la recomanada per les directrius de la European Society for Immunodeficiencies (ESID) (de Vries 2005) per a avaluar la capacitat dels pacients per a generar una resposta d'anticossos adequada als antígens polisacarídics. Aquesta resposta es produeix principalment per mecanismes T-independents, amb producció d'IgG2 fonamentalment.
L'avaluació ideal de la capacitat de resposta a antígens polisacarídics inclou la determinació de la concentració en sèrum d'anticossos específics abans de la immunització i entre 3 i 6 setmanes després d'aquesta. Es considera una bona resposta quan la concentració post-vacuna s'incrementa més de 4 vegades en relació a la pre-vacuna. Després de la immunització amb el pneumococ, la concentració d'anticossos específics declina passats entre 5 i 10 anys aproximadament.

Srm—Anticossos(IgG) anti-Streptococcus pneumoniae (pre-vacunació); c.massa

Indicacions i interpretació

Les deficiències de produccció d'anticossos constitueixen el principal grup de malalties en el context de les immunodeficiències primaries. Un dels criteris per al seu diagnòstic i per a l'us d'immunoglobulines intravenoses com a tractament és la manca de producció d'anticossos específics d'isotip IgG després de la immunització amb vacunes que contenen antígens proteics o polisacarídics.
La vacuna Pneumovax® 23, que consisteix en una barreja de polisacàrids capsulars dels 23 serotips més prevalents e invasius de S. pneumoniae, està indicada per a la prevenció de la infecció per S. pneumoniae en adults i nens majors de 2 anys i és la recomanada per les directrius de la European Society for Immunodeficiencies (ESID) (de Vries 2005) per a avaluar la capacitat dels pacients per a generar una resposta d'anticossos adequada als antígens polisacarídics. Aquesta resposta es produeix principalment per mecanismes T-independents, amb producció d'IgG2 fonamentalment.
L'avaluació ideal de la capacitat de resposta a antígens polisacarídics inclou la determinació de la concentració en sèrum d'anticossos específics abans de la immunització i entre 3 i 6 setmanes després d'aquesta. Es considera una bona resposta quan la concentració post-vacuna s'incrementa més de 4 vegades en relació a la pre-vacuna. Després de la immunització amb el pneumococ, la concentració d'anticossos específics declina passats entre 5 i 10 anys aproximadament.

Srm—Anticossos(IgG) antitransglutaminasa (proteïna-glutamina-gamma-glutamiltransferasa); c.subst.arb.

Són autoanticossos dirigits contra la transglutaminasa tisular (tTG), de classe IgA i IgG, produïts a la mucosa intestinal de pacients amb malaltia celíaca que no segueixen una dieta lliure de gluten. La tTG és l'antigen reconegut pels anticossos anti endomisi.

Indicacions i interpretació

Els anticossos d'isotip IgA són marcadors específics de malaltia celíaca i de la dermatitis herpetiforme associada. Es troben a la mucosa intestinal, sang i altres fluids biològics com saliva o bilis. Els anticossos d'isotip IgG es troben en mucosa intestinal i sang, però no són específics i poden aparèixer, a títols baixos, en individus normals i en altres patologies. La determinació d'anticossos IgG només està indicada en pacients amb nivells molt baixos d'IgA o en casos de dèficit selectiu d'IgA, en els que el risc de desenvolupar malatia celíaca és de 10 a 20 vegades superior a la població normal.
La detecció d'anticossos anti tTG és també útil en el seguiment dels pacients i el control de la dieta. Després de 6-12 mesos en dieta lliure de gluten l'anticòs disminueix i eventualment pot desaparèixer. Si no és el cas, indica que el pacient no està seguint la dieta prescrita o en rars casos en els que es desenvolupa una forma prelimfomatosa o limfomatosa.

Srm—Anticossos (IgM) anti-beta2glicoproteïna I (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos antifosfolípid (anti-FL) formen una familia d'immunoglobulines d'isotips IgG, IgM o IgA que reconeixen el fosfolípid aniònic cardiolipina unit a ß2-glicoproteïna I (anti-CL) o la pròpia ß2-glicoproteïna I (anti-B2GPI). Els de major significació clínica son els de isotip IgG i IgM, que son els que més associen a la síndrome d'anticós anti-fosfolípid (SAF).
La SAF es caracteritza clínicament per trombosi venosa o arterial, trombocitopènia i/o avortaments recurrents. Pot ocorrer com a malaltia primària o com a secundaria a altra malaltia, frequentment lupus. Un dels criteris de classificació de SAF és la presència d'anticossos anti-FL IgG i/o IgM, a títol mig o alt, en dues o més ocasions, separades com a mínim 12 setmanes.
Per evaluar si un resultat positiu d'anti-FL és clínicament relevant s'ha de tenir en compte el tipus, isotip, títol, persistència i nombre d'especificitats d'anti-FL positives.
La presència d'anticossos anti-FL en pacients amb lupus indica un risc més elevat de desenvolupar SAF secundari que els pacients amb lupus sense anti-FL.
Els anti-FL també poden trobar-se en pacients amb altres malalties autoimmunitàries sistèmiques o amb neoplàsia sense asossiació amb clínica de SAF.
En pacients amb infeccions (bacterianes, víriques o parasitàries) també poden trobar-se anti-FL (sobre tot anti-CL IgM) transitoriament i rarament associats a events trombòtics.
També s'ha associat la presència d'anti-FL de manera transitòria (sobre tot d'isotip IgM) i sense associació amb trombosi amb medicacions com ara: fenitoina, hidralazina, procainamida, quinina, amoxicilina, contraceptius orals o propanolol.
Els anti-CL poden trobarse en un petit percentatge d'individus sans de manera transitòria sense significació clínica.

Indicacions i interpretació

Srm—Anticossos (IgM) anticardiolipina (CLIA); c.subst.arb.

Els anticossos antifosfolípid (anti-FL) formen una familia d'immunoglobulines d'isotips IgG, IgM o IgA que reconeixen el fosfolípid aniònic cardiolipina unit a ß2-glicoproteïna I (anti-CL) o la pròpia ß2-glicoproteïna I (anti-B2GPI). Els de major significació clínica son els de isotip IgG i IgM, que son els que més associen a la síndrome d'anticós anti-fosfolípid (SAF).
La SAF es caracteritza clínicament per trombosi venosa o arterial, trombocitopènia i/o avortaments recurrents. Pot ocorrer com a malaltia primària o com a secundaria a altra malaltia, frequentment lupus. Un dels criteris de classificació de SAF és la presència d'anticossos anti-FL IgG i/o IgM, a títol mig o alt, en dues o més ocasions, separades com a mínim 12 setmanes.
Per evaluar si un resultat positiu d'anti-FL és clínicament relevant s'ha de tenir en compte el tipus, isotip, títol, persistència i nombre d'especificitats d'anti-FL positives.
La presència d'anticossos anti-FL en pacients amb lupus indica un risc més elevat de desenvolupar SAF secundari que els pacients amb lupus sense anti-FL.
Els anti-FL també poden trobar-se en pacients amb altres malalties autoimmunitàries sistèmiques o amb neoplàsia sense asossiació amb clínica de SAF.
En pacients amb infeccions (bacterianes, víriques o parasitàries) també poden trobar-se anti-FL (sobre tot anti-CL IgM) transitoriament i rarament associats a events trombòtics.
També s'ha associat la presència d'anti-FL de manera transitòria (sobre tot d'isotip IgM) i sense associació amb trombosi amb medicacions com ara: fenitoina, hidralazina, procainamida, quinina, amoxicilina, contraceptius orals o propanolol.
Els anti-CL poden trobarse en un petit percentatge d'individus sans de manera transitòria sense significació clínica.

Indicacions i interpretació

Pla—Antidepressius tricíclics; c.arb. (nortriptilina; immunoanàlisi) (no tòxic, tòxic)

Els antidepressius tricíclics són fàrmacs que actuen inhibint la recaptació de serotonina i adrenalina i tenen una estructura similar (nucli tricíclic). Sota el nom d'antidepressius tricíclics s'inclouen compostos com l'imipramina, l'amitriptilina, la clomipramina, la nortriptilina, la desimipramina,la trimipramina i la doxepina, entre altres. La majoria d'antidepressius tricíclics s'absorbeixen en el tracte gastrointestinal i es metabolitzen al fetge en dos passos: un primer pas de transformació del nucli tricíclic i un segon pas on s'altera la cadena alifàtica. La majoria dels metabòlits generats són farmacològicament actius.
Els antidepressius tricíclics són fàrmacs que s'utilitzen per al tractament de la depressió.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària d'antidepressius tricíclics en el plasma està indicada pel diagnòstic d'una possible intoxicació per aquests fàrmacs.
Un resultat positiu indica que la concentració en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits és igual o superior al valor discriminant i ha de considerar-se com una concentració potencialment tòxica.
Un resultat negatiu indica que la concentració en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits és inferior al valor discriminant i ha de considerar-se com una concentració no tòxica.
Els antidepressius tricíclics i els metabòlits que es detecten amb el procediment de mesura utilitzat són: amitriptilina, clomipramina, desipramina, doxepina, cis-10-hidroxiamitriptilina, cis-10-hidroxinortriptilina, 2-hidroxidesipramina, 2-hidroxiimipramina, N-òxid d'imipramina, nordoxepina, nortriptilina, protriptilina i trimipramina.

LCR—Antigen CA-125; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 200 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors malignes d'ovari, úter, mamella i pàncrees, entre d'altres, que reacciona amb l'anticòs monoclonal OC 125 obtingut per immunització amb una línia cel·lular de cistadenocarcinoma serós d'ovari. S'expressa en teixits fetals (amnios, epiteli celòmis), teixits adults (cèl·lules epitelials derivades de trompes de falopi, endometri, endocèrvix, pericardi, pleura, peritoneu) i en tumors epitelials d'ovari del tipus no mucinós. És un marcador molt poc específic i s'incrementa en processos benignes inflamatoris que afecten a cèl·lules epitelials i mesotelials (peritoneu i pleura).

Indicacions i interpretació

La seva mesura en LCR pot ser d'ajuda en la valoració de la resposta al tractament i en la detecció de recidiva o de metàstasi en el SNC.

Srm—Antigen CA-125; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 200 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors malignes d'ovari, úter, mamella i pàncrees, entre d'altres, que reacciona amb l'anticòs monoclonal OC 125 obtingut per immunització amb una línia cel·lular de cistadenocarcinoma serós d'ovari. S'expressa en teixits fetals (amnios, epiteli celòmis), teixits adults (cèl·lules epitelials derivades de trompes de falopi, endometri, endocèrvix, pericardi, pleura, peritoneu) i en tumors epitelials d'ovari del tipus no mucinós. És un marcador molt poc específic i s'incrementa en processos benignes inflamatoris que afecten a cèl.lules epitelials i mesotelials (peritoneu i pleura).

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració sèrica és útil pel seguiment del tractament dels tumors malignes d'ovari. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius ja que un augment seriat, durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Degut a que presenta una baixa sensibilitat en els estadis inicials no pot utilitzar-se per la detecció ni com a criteri únic per descartar petites restes tumorals i evitar una segona intervenció.
Els valors augmenten després de les intervencions quirúrgiques (es normalitzen durant primer mes). També augmenten en malalties benignes: cirrosi (valors mols elevats si cursa amb ascitis), endometriosi, malalties inflamatòries pèlviques, fibroma, hepatitis, insuficiència renal, lesions pleuro-pulmonars (valors molt elevats si existeix vessament pleural), mioma, pancreatitis crònica i aguda, peritonitis, salpingitis. Augmenten en malalties benignes: càncer epitelial d'ovari tipus mucinós (sensibilitat diagnòstica 80%), càncer de pàncrees, estómac, colorrectal (associat a extensió a peritoneu), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer d'endometri (sensibilitat diagnòstica 60%) i càncer de mama.

Líquid—Antigen CA-125; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 200 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors malignes d'ovari, úter, mamella i pàncrees, entre d'altres, que reacciona amb l'anticòs monoclonal OC 125 obtingut per immunització amb una línia cel·lular de cistadenocarcinoma serós d'ovari. S'expressa en teixits fetals (amnios, epiteli celòmis), teixits adults (cèl.lules epitelials derivades de trompes de falopi, endometri, endocèrvix, pericardi, pleura, peritoneu) i en tumors epitelials d'ovari del tipus no mucinós. És un marcador molt poc específic i s'incrementa en processos benignes inflamatoris que afecten a cèl.lules epitelials i mesotelials (peritoneu i pleura).

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració sèrica és útil pel seguiment del tractament dels tumors malignes d'ovari. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius ja que un augment seriat, durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Degut a que presenta una baixa sensibilitat en els estadis inicials no pot utilitzar-se per la detecció ni com a criteri únic per descartar petites restes tumorals i evitar una segona intervenció.
Els valors augmenten després de les intervencions quirúrgiques (es normalitzen durant primer mes). També augmenten en malalties benignes: cirrosi (valors mols elevats si cursa amb ascitis), endometriosi, malalties inflamatòries pèlviques, fibroma, hepatitis, insuficiència renal, lesions pleuro-pulmonars (valors molt elevats si existeix vessament pleural), mioma, pancreatitis crònica i aguda, peritonitis, salpingitis. Augmenten en malalties benignes: càncer epitelial d'ovari tipus mucinós (sensibilitat diagnòstica 80%), càncer de pàncrees, estómac, colorrectal (associat a extensió a peritoneu), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer d'endometri (sensibilitat diagnòstica 60%) i càncer de mama.

LCR—Antigen CA-15-3; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 400.000 g/mol) és sintetitzada pels tumors benignes i malignes de mamella, i pels tumors malignes d'ovari i de pulmó, entre d'altres, que reacciona amb els anticossos monoclonals DF3 (obtingut per immunització amb una fracció de membrana procedent de carcinoma mamari humà) i 115D8 (específic per una proteïna de llet humana). Per al carcinoma de mama metastàsic la sensibilitat és elevada, mentre que aquesta és baixa per al carcinoma de mama local.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en LCR pot ser d'ajuda en la valoració de la resposta al tractament i en la detecció de recidiva o de metàstasi en el SNC.

Srm—Antigen CA-15-3; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 400 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors benignes i malignes de mamella, i pels tumors malignes d'ovari i de pulmó, entre d'altres, que reacciona amb els anticossos monoclonals DF3 (obtingut per immunització amb una fracció de membrana procedent de carcinoma mamari humà) i 115D8 (específic per una proteïna de llet humana). Pel carcinoma de mama metastàsic la sensibilitat és elevada, mentre que aquesta és baixa per al carcinoma de mama local. La seva aplicació més important és el seguiment del tractament de pacients amb malaltia avançada i detectar precoçment l'aparició de recidiva o la progressió de malaltia.

Indicacions i interpretació

Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Els valors augmenten en malalties benignes: cirrosi, patologia de les vies biliars, fibroadenoma, hepatitis crònica activa, hepatitis aguda, mama fibroquística i mastitis. Augmenten en malalties malignes: càncer d'ovari (sensibilitat diagnòstica 35%), càncer de pàncrees (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 20%), càncer de vies biliars (sensibilitat diagnòstica 30%). El càncer primitiu de mama (sensibilitat diagnòstica 25%), la recidiva local (sensibilitat diagnòstica 40%) i la recidiva a distància (sensibilitat diagnòstica 70%).

Líquid—Antigen CA-15-3; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 400 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors benignes i malignes de mamella, i pels tumors malignes d'ovari i de pulmó, entre d'altres, que reacciona amb els anticossos monoclonals DF3 (obtingut per immunització amb una fracció de membrana procedent de carcinoma mamari humà) i 115D8 (específic per una proteïna de llet humana). Per al carcinoma de mama metastàsic la sensibilitat és elevada, mentre que aquesta és baixa per al carcinoma de mama local.

Indicacions i interpretació

La seva aplicació més important és el seguiment del tractament de pacients amb malaltia avançada i detectar precoçment l'aparició de recidiva o la progressió de malaltia.
Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
La mesura de la seva concentració en líquid quístic d'origen pancreàtic pot ser útil per a diferenciar entre tumors pancreàtics d'origen mucinós malignes de benignes.
Els valors augmenten en malalties benignes: cirrosi, patologia de les vies biliars, fibroadenoma, hepatitis crònica activa, hepatitis aguda, mama fibroquística i mastitis. Augmenten en malalties malignes: càncer d'ovari (sensibilitat diagnòstica 35%), càncer de pàncrees (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 20%), càncer de vies biliars (sensibilitat diagnòstica 30%). El càncer primitiu de mama (sensibilitat diagnòstica 25%), la recidiva local (sensibilitat diagnòstica 40%) i la recidiva a distància (sensibilitat diagnòstica 70%).

LCR—Antigen CA-19-9; c.subst.arb.

L'antigen CA 19-9 és una glicoproteïna (massa molar 210.000 g/mol) sintetitzada pels tumors malignes de pàncrees, estómac i colon, que reacciona amb l'anticòs monoclonal 1116 NS 19-9.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en LCR pot ser d'ajuda en la valoració de la resposta al tractament i en la detecció de recidiva o de metàstasi en el SNC.

Líquid—Antigen CA-19-9; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 210 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors malignes de pàncrees, estómac i colon, que reacciona amb l'anticòs monoclonal 1116 NS 19-9. La seva via d'excreció majoritària és la bilis, on està en concentracions molt elevades, i per tant, una mínima colèstasi pot provocar increments inespecífics.

Indicacions i interpretació

Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, encara que ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives dels tumors malignes de pàncrees. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Els valors augmenten en malalties benignes: hepatopaties, icterícia obstructiva (per reflux biliar), inflamacions intestinals i pancreatitis aguda i crònica (en major grau). Augmenten en malalties malignes: càncer colorectal (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pàncrees (sensibilitat diagnòstica 80%), càncer epitelial d'ovari tipus mucinós (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer gàstric (sensibilitat diagnòstica 40%) i càncer de vies biliars (sensibilitat diagnòstica 70%).

Srm—Antigen CA-19-9; c.subst.arb.

La glicoproteïna (massa molar 210 000 g/mol) és sintetitzada pels tumors malignes de pàncrees, estómac i colon, que reacciona amb l'anticòs monoclonal 1116 NS 19-9. La seva via d'excreció majoritària és la bilis, on està en concentracions molt elevades, i per tant, una mínima colèstasi pot provocar increments inespecífics.

Indicacions i interpretació

Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, encara que ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives dels tumors malignes de pàncrees. És important valorar increments en la seva concentració a fi de descartar falsos positius. Un increment seriat durant el seguiment és altament suggestiu de recidiva.
Els valors augmenten en malalties benignes: hepatopaties, icterícia obstructiva (per reflux biliar), inflamacions intestinals i pancreatitis aguda i crònica (en major grau). Augmenten en malalties malignes: càncer colorectal (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 30%), càncer de pàncrees (sensibilitat diagnòstica 80%), càncer epitelial d'ovari tipus mucinós (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer gàstric (sensibilitat diagnòstica 40%) i càncer de vies biliars (sensibilitat diagnòstica 70%).

LCR—Antigen carcinoembriogènic; c.massa

L'antigen carcinoembriogènic és una glicoproteïna (massa molar 180 000 g/mol), que es sintetitza a l'intestí, fetge i pàncrees del fetus entre els dos i sis mesos de gestació. El seu caràcter oncofetal s'ha desestimat en demostrar-se la seva presència en teixits sans de l'adult. Pot tornar a augmentar la intensitat de la seva síntesi en diverses malalties, especialment en les neoplàsiques.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en LCR pot ser d'ajuda en la valoració de la resposta al tractament i en la detecció de recidiva o de metàstasi en el SNC.

Líquid—Antigen carcinoembriogènic; c.massa

La glicoproteïna (massa molar 180 000 g/mol) és intensament sintetitzada a l'intestí, fetge i pàncrees del fetus entre els dos i sis mesos de gestació. El seu caràcter oncofetal s'ha desestimat en demostrar-se la seva presència en teixits sans de l'adult. Pot tornar a augmentar la intensitat de la seva síntesi en diverses malalties, especialment en les neoplàsiques.
La mesura de la seva concentració en sèrum és útil pel control de l'evolució i monitorització d'alguns processos neoplàsics gastrointestinals, sobretot el tumor maligne de colon. També pel control de l'evolució i monitorització del carcinoma gàstric, de mama i bronquial però en aquests casos sempre conjuntament amb altres marcadors tumorals.

Indicacions i interpretació

Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció precoç de recidives.
Els valors en sèrum augment en patologia benigna: bronquitis crònica, cirrosi hepàtica, colecistitis, colitis ulcerativa, emfisema pulmonar, hepatitis viral, insuficiència renal, necrosi hepàtica, pneumònia, obstrucció vies biliars, pancreatitis aguda, tuberculosi pulmonar, úlcera peptídica. També augmenta en fumadors.
Els valors en sèrum augmenten en patologia maligna: càncer d'ovari i endometri (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 50%), càncer gàstric (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer de pàncrees i vies biliars (sensibilitat diagnòstica 50%), càncer de mama (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer colorectal (sensibilitat diagnòstica 80%), carcinoma medul·lar de tiroide (sensibilitat diagnòstica 70%), metàstasi hepàtica i òssies (sensibilitat diagnòstica 90%).
Els valors en líquid pleural augmenten el vessament pleural maligne.

Srm—Antigen carcinoembriogènic; c.massa

La glicoproteïna (massa molar 180 000 g/mol) és intensament sintetitzada a l'intestí, fetge i pàncrees del fetus entre els dos i sis mesos de gestació. El seu caràcter oncofetal s'ha desestimat en demostrar-se la seva presència en teixits sans de l'adult. Pot tornar a augmentar la intensitat de la seva síntesi en diverses malalties, especialment en les neoplàsiques.
La mesura de la seva concentració en sèrum és útil pel control de l'evolució i monitorització d'alguns processos neoplàsics gastrointestinals, sobretot el tumor maligne de colon. També pel control de l'evolució i monitorització del carcinoma gàstric, de mama i bronquial però en aquests casos sempre conjuntament amb altres marcadors tumorals.

Indicacions i interpretació

Com a marcador tumoral no és útil en la detecció, però ajuda a confirmar un diagnòstic. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció precoç de recidives.
Els valors en sèrum augmenten en patologia benigna: bronquitis crònica, cirrosi hepàtica, colecistitis, colitis ulcerativa, emfisema pulmonar, hepatitis viral, insuficiència renal, necrosi hepàtica, pneumònia, obstrucció vies biliars, pancreatitis aguda, tuberculosi pulmonar, úlcera peptídica. També augmenta en fumadors.
Els valors en sèrum augment en patologia maligna: càncer d'ovari i endometri (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer de pulmó (sensibilitat diagnòstica 50%), càncer gàstric (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer de pàncrees i vies biliars (sensibilitat diagnòstica 50%), càncer de mama (sensibilitat diagnòstica 40%), càncer colorectal (sensibilitat diagnòstica 80%), carcinoma medul·lar de tiroide (sensibilitat diagnòstica 70%), metàstasi hepàtica i òssies (sensibilitat diagnòstica 90%).
Els valors en líquid pleural augmenten el vessament pleural maligne.

Srm—Antigen associat a carcinomes escamosos (SCC); c.massa

L'antigen associat als carcinomes escamosos (SCC) és una glicoproteïna de 42 kDa, que pertany a la família dels inhibidors de les serinproteasas. És una subfracció de l'antigen tumoral TA-4 i codifica dos antígens, el SCC1 (isoforma neutra) i el SCC2 (isoforma àcida), els quals es coexpresan en l'epiteli escamós de la llengua, amígdales, esòfag, coll uterí i vagina, així com en tumors diferenciats de pulmó, cap i coll. En sèrum o plasma és detectat i mesurat el SCC total (SCC1 + SCC2).
L'increment de la seva concentració correlaciona amb la mida del tumor i la invasió gangliolar. De manera que el seu valor clínic rau en el suport en el diagnòstic histològic, seguiment, pronòstic i diagnòstic precoç de recidiva de pacients amb neoplàsies escamoses de exocèrvix, úter, pulmó o cap i coll. Encara que predomina en els carcinomes escamosos, també es pot detectar a menors concentracions en neoplàsies no escamoses, com l'adenocarcinoma de pulmó o de pàncrees.

Indicacions i interpretació

Els valors en sèrum augmenten en patologia benigna: malaltia renal crònica i malalties dermatològiques sistèmiques.
Els valors en sèrum augmenten en patologia maligna: càncer de cèl·lules escamoses de pulmó (sensibilitat diagnòstica 41,2%), cèrvix (sensibilitat diagnòstica 51%), i cap i coll (sensibilitat diagnòstica 40%).

Srm—Antigen de superfície virus Hepatitis B (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

L'antigen de superfície del virus de la hepatitis B (HBsAg) és un marcador molt precoç d'infecció per virus de la hepatitis B (VHB). Pot ser detectable en el període d'incubació, i es detecta a la fase aguda i estadis crònics de la infecció. En cas d'evolució favorable desapareixerà als 3-6 mesos de la infecció. Si durant el primer mes es manté positiu s'ha de considerar una possible evolució a cronicitat. La positivitat d'aquest marcador després de sis mesos de la infecció defineix la situació clínica d'hepatitis crònica.

Indicacions i interpretació

La determinació de HBsAg junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB.

Srm—Antigen e virus Hepatitis B (CLIA); c.arb. (negatiu, positiu)

L'antigen e del virus de la hepatitis B (HBeAg) és una proteïna estructural del virus de la hepatitis B (VHB). Es pot detectar en sèrum poc després de l'aparició de l'antigen de superfície (HBsAg). La evolució de la seva concentració és variable. Elevades concentracions de HBeAg a les primeres setmanes o la seva persistència durant més de 6-8 setmanes de la infecció podria indicar un curs crònic de la malaltia. En els casos de bona evolució la seva reactivitat disminueix amb el temps, fent-se indetectable. Por altre banda, en alguns pacients amb replicació viral activa, el HBeAg és indetectable. Aquesta situació es deu a una mutació a la regió pre-core del genoma viral.

Indicacions i interpretació

El valor diagnòstic de la detecció del HBeAg es basa en la excel•lent correlació de la seva presencia amb una elevada activitat replicadora del virus i concentracions elevades de virèmia. La determinació de HBeAg junt amb altres marcadors serològics del VHB, permet el diagnòstic i seguiment de la infecció per VHB.

Srm—Antigen específic de la pròstata; c.massa

L'antigen específic de la pròstata és una glicoproteïna (massa molar 33 500 g/mol) de funció desconeguda que es localitza en el citoplasma de les cèl·lules acinoses i de l'epiteli ductal de la pròstata, tant al teixit benigne normal i hiperplàsic com al maligne, així com al líquid prostàtic i plasma seminal. La seva semivida és d'uns 2,2 a 3,2 dies. La molècula d'antigen específic de la pròstata circulant és unida per inhibidors proteàsics tals com alfa2-macroglobulina i alfa1-antiquimiotripsina. Aquest darrer complex juntament amb la molècula lliure (aproximadament un 20%) és el que es mesura.
Degut que l'antigen específic de la pròstata és present a les glàndules parauretrals, glàndules anals, teixit mamari i carcinoma de mama, també és pot detectar concentracions mínimes al sèrum de dones i inclús després d'una prostatectomia total.

Indicacions i interpretació

L'antigen específic de la pròstata és el marcador més sensible a l'actualitat per al càncer de pròstata. La seva concentració es relaciona amb la grandària tumoral, per la qual cosa té valor pronòstic. El seu principal valor clínic és el seguiment del tractament i la detecció de recidives. És important valorar increments a la seva concentració a fi de descartar falsos positius per hiperplàsies i inflamacions. L'augment de la fracció d'antigen específic de la pròstata (no unit a proteïna) respecte l'antigen específic de la pròstata en el sèrum és de gran valor en aquesta situació clínica.
Els valors en sèrum augmenten en malalties benignes: cateterisme urinari, citoscòpia (augments fins a 4 vegades), hiperplàsia benigna de pròstata (20% valors > 4 µg/L; 2% valors >10 µg/L), infeccions urinàries, prostatitis, tacte rectal (pot produir augments fins a 2 vegades).
Els valors en sèrum augmentem en malalties malignes: càncer de pròstata (sensibilitat diagnòstica 80%), biòpsia i resecció transuretral (augments de 50 vegades).

Srm—Antigen específic de la pròstata(no unit a proteïna); c.massa

L'antigen específic de la pròstata és una glicoproteïna (massa molar 33 500 g/mol) de funció desconeguda que es localitza en el citoplasma de les cèl·lules acinoses i de l'epiteli ductal de la pròstata, tant al teixit benigne normal i hiperplàsic com al maligne, així com al líquid prostàtic i plasma seminal. La seva semivida és d'uns 2,2 a 3,2 dies. La molècula d'antigen específic de la pròstata circulant és unida per inhibidors proteàsics tals com alfa2-macroglobulina i alfa1-antiquimiotripsina. Aquest darrer complex juntament amb la molècula lliure (aproximadament un 20%) és el que es mesura.
Degut que l'antigen específic de la pròstata és present a les glàndules parauretrals, glàndules anals, teixit mamari i carcinoma de mama, també és pot detectar concentracions mínimes al sèrum de dones i inclús després d'una prostatectomia total.
L'antigen específic de la pròstata és bioquímica i immunològicament diferent a l'antigen fosfatasa àcida prostàtica. És el marcador més sensible a l'actualitat per al càncer de pròstata, però la seva mesura no exclou l'examen rectal com a primera mesura diagnòstica.

Indicacions i interpretació

El quocient de massa entre l'antigen específic de la pròstata no unit a proteïna i l'antigen específic de la pròstata total s'utilitza per discriminar millor entre la hiperplàsia benigna i maligne de pròstata en pacients amb concentracions d'antigen específic de la pròstata en sèrum entre 4 i 10 µg/L (interval establert amb el Servei d'Urologia). Per a valors inferiors o superiors a aquest interval, o en pacients amb tractament supressor hormonal no millora el valor diagnòstic dels resultats.

Srm—Antigen específic de la pròstata(no unit a proteïna) / Antigen especific de la próstata; raó massa

L'antigen específic de la pròstata és una glicoproteïna (massa molar 33 500 g/mol) de funció desconeguda que es localitza en el citoplasma de les cèl·lules acinoses i de l'epiteli ductal de la pròstata, tant al teixit benigne normal e hiperplàsic com al maligne, així com al líquid prostàtic i plasma seminal. La seva semivida és d'uns 2,2 a 3,2 dies. La molècula d'antigen específic de la pròstata circulant és unida per inhibidors proteàsics tals com alfa2-macroglobulina i alfa1-antiquimiotripsina. Aquest darrer complex juntament amb la molècula lliure (aproximadament un 20%) és el que es mesura.
Degut que l'antigen específic de la pròstata és present a les glàndules parauretrals, glàndules anals, teixit mamari i carcinoma de mama, també és pot detectar concentracions mínimes al sèrum de dones i inclús després d'una prostatectomia total.
L'antigen específic de la pròstata és bioquímica i immunològicament diferent a l'antigen fosfatasa àcida prostàtica. És el marcador més sensible a l'actualitat per al càncer de pròstata, però la seva mesura no exclou l'examen rectal com a primera mesura diagnòstica.

Indicacions i interpretació

El quocient de massa entre l'antigen específic de la pròstata no unit a proteïna i l'antigen específic de la pròstata total s'utilitza per discriminar millor entre la hiperplàsia benigna i maligne de pròstata en pacients amb concentracions d'antigen específic de la pròstata en sèrum entre 4 i 10 µg/L (interval establert amb el Servei d'Urologia). Per a valors inferiors o superiors a aquest interval, o en pacients amb tractament supressor hormonal no millora el valor diagnòstic dels resultats.

Lfs(San)—Antigen HLA-B27; c.arb. (0, 1)

L'antigen leucocitari humà B*27 és un antigen HLA de classe I, codificat en el locus B del Complex principal d'histocompatibilitat (MHC) humà i presenta pèptids endògens procedents de la degradació de proteïnes en el nucli o citosol de la cèl·lula als limfòcits T citotòxics (CD8 +).
En la població general, prop de el 8% dels caucàsics, el 4% dels africans, de l'2-9% dels xinesos i entre el 0,1 i el 0,5% dels japonesos presenten l'antigen HLA-B*27. HLA-B27 és un antígen ben definit serològicament que representa una família de 62 al·lels relacionats, des de l'HLA-B*2701 a l'HLA-B*2762. L'HLA-B*2705 és el subtipus predominant en la població caucàsica, juntament amb l'HLA-B*2702.

Indicacions i interpretació

L'HLA-B27 és una molècula associada a diverses malalties, principalment les següents: espondilitis anquilosant (83%, Arévalo, i cols 2018), artritis psoriàsica (30 al 60% dels pacients amb psoriasi; Queiro y cols., 2016) la síndrome de Reiter (50% Arévalo, i cols 2018) la uveïtis anterior aguda (13% de les uveitis i 24% de les uveitis anteriors (Llorenç i cols., 2015). A la població del nostre medi, la freqüència del HLA-B27 és inferior al 10%.

San—Antígens eritrocítics; tàxon (AB0, Rh; tipificació)

Els antígens presents a la membrana dels eritròcits constitueixen els grups sanguinis. Els dos sistemes més importants són el sistema AB0 i el sistema Rhesus (Rh).
Sistema AB0: Existeixen 4 gens principals en aquest sistema: A1, A2, B i 0. Els antígens són glucolípids o glicoproteïnes que es diferencien segons el tipus d'oligosacàrid present. El gen H és el responsable de la síntesi de la substància H. Sobre la substància H actuen les transferasas dels gens A1, A2 o B que conferiran l'especificitat del grup. El gen 0 és un gen que no produeix transferasa, per la qual cosa la substància H resta sense modificar.
La freqüència dels grups sanguinis del sistema AB0 a la població caucàsica és la següent:
1. 0: 46%
2. A: 41%
3. B: 9%
4. AB: 4%

Sistema Rhesus: l'expressió o no expressió de l'antigen eritrocitari D classifica als individus en Rh positius (85% de la població) i en Rh negatius (15% de la població). L'expressió de l'anticòs Anti-D en casos d'individus Rh negatiu no és natural sinó producte d'una exposició a una sang Rh positiva (d'especial interès a les dones embarassades Rh negatives d'un fetus Rh positiu, responsable de la malaltia hemolítica del recent nascut).

Indicacions i interpretació

L'estudi dels antígens dels sistemes ABO i Rh, presents a la membrana eritrocitària te interès per la prevenció de les reaccions hemolítiques greus associades a les transfusions sanguínies i, en el cas del Rh, també la prevenció de la malaltia hemolítica del recent nascut.

Srm—alfa1-Antitripsina; c.massa

L'alfa1-antitripsina és un inhibidor de proteïnases, en especial de les serina proteases.

Indicacions i interpretació

Tant el dèficit hereditari d'alfa1-antitripsina, com l'augment que es produeix en el curs d'una reacció de fase aguda, donen lloc a símptomes específics. Les malalties per dèficit d'alfa1-antitripsina tenen, amb freqüència un origen genètic. La simptomatologia es fa clínicament evident quan la concentració d'alfa1-antitripsina es troba entre el 30 y el 40 % del valor de referència, en especial, en malalties hepàtiques i pulmonars.
Mentre que en els nens la malaltia hepàtica es presenta en primer terme, en els adults s'observa una major tendència a presentar malalties pulmonars. En homozigots, els individus fumadors adults amb dèficit hereditari d'alfa1-antitripsina, desenvolupen dispnea o enfisema uns 20 anys abans que els no fumadors. Les malalties hepàtiques degudes a un dèficit hereditari d'alfa1-antitripsina poden presentar, algunes vegades, concentracions sèriques normals si es produeix una reacció de fase aguda deguda al parènquima hepàtic inflamat.
Els valors elevats d'alfa1-antitripsina es produeixen habitualment no com a conseqüència d'un defecte genètic sinó que, en la majoria dels casos, són deguts a una reacció de fase aguda en el curs d'infeccions i/o inflamacions. En aquests casos la concentració augmenta fins a 3 vegades el valor normal. També s'han trobat valors augmentats durant l'embaràs i després del consum d'anticonceptius orals.
Es pot sospitar un dèficit d'alfa1-antitripsina en les següents situacions:
-Icterícia prolongada en nadons
-Hepatitis d'origen incert en nens
-Enfisema pulmonar en adults
-Hepatitis o cirrosi hepàtica d'origen incert en adults
Augment: en les respostes de fase aguda, el càncer i en l'embaràs.
Disminució: el dèficit d'alfa1-antitripsina dóna lloc a malaltia pulmonar o a malaltia hepàtica hereditària.

Pla—Antitrombina; c.subst.arb.(enz.)

L'Antitrombina III és la principal serpina de la coagulació, actuant de forma especial sobre trombina, Factor Xa i Factor IXa.

Indicacions i interpretació

Prova compresa en l'estudi de la trombofília hereditària.
El dèficit congènit d'antitrombina presenta habitualment valors d'activitat entre 30 i el 60 UI/dL.
Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reducció d'activitat proporcionals a la gravetat de la malaltia, considerant-se aquesta prova com el marcador més sensible de la fallida de síntesi proteica, junt amb els factors vitamina K dependents.

Pla—Apixaban; c.massa

Els inhibidors directes de l'FXa són anticoagulants que s'uneixen al FXa sense la mediació de l'antitrombina. Després de la unió, el FXa ja no pot contribuir al procés de la coagulació, per la qual cosa es produeix un efecte anticoagulant. El factor Xa residual és quantificat amb un substrat cromogènic sintètic. La paranitroanilina alliberada es monitora cinèticament a 405 nm i és inversament proporcional ALS nivells de farmac present a la mostra.

Indicacions i interpretació

Srm—Apolipoproteïna A-I; c.massa(OMS/IFCC SP1-01)

Proteïna sintetitzada al fetge i a l'intestí, present sobretot a les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL), que capta i transporta lípids, principalment colesterol no esterificat, del plasma al fetge. Un defecte en el gen de l'apolipoproteïna A-I pot disminuir la seva síntesi i provocar una manca de les HDL. L'apolipoproteïna A-I activa la lecitina—colesterol-aciltransferasa (EC 2.3.1.43) que catalitza l'esterificació del colesterol. Reacciona, a més, amb el receptor de les HDL, provocant la captació hepàtica del colesterol procedent de les cèl·lules perifèriques.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació inversa entre la seva concentració en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi.
Les concentracions d'apolipoproteïna A-I estan disminuïdes en pacients amb canvis vasculars arterioscleròtics. Està augmentada al termini de l'embaràs i en el consum important d'alcohol.

Srm—Apolipoproteïnes B; c.massa(OMS/IFCC SP3-07)

Terme que designa conjuntament a les apolipoproteïnes B-100 (massa molecular relativa 549 000, incloent el component glucídic) i B-48 (que té una massa molecular relativa un 48% de l'anterior). Les diferències entre aquestes formes són degudes al metabolisme posttranscripcional i tenen lloc en el citoplasma. L'apolipoproteïna B-100 és el lligant fisiològic del receptor de les lipoproteïnes de baixa densitat (LDL). L'apolipoproteïna B-48 és la principal apolipoproteïna no transferible dels quilomicrons.

Indicacions i interpretació

Presenta correlació amb lesions vasculars arterioscleròtiques. Comença a proposar-se com una mesura clínica més exacta de risc aterogènic.

Srm—Aspartat-aminotransferasa; c.cat.

L'aspartat-aminotransferasa (EC 2.6.1.1.) és un enzim que catalitza la reacció L-aspartat + 2-oxoglutarat = oxaloacetat + L-glutamat, que es troba principalment al citoplasma i als mitocondris de les cèl·lules del fetge, miocardi, cervell, múscul esquelètic, mucosa gàstrica, ronyons, testicles i eritròcits. Els dos isoenzims són molt diferents en l'estructura primària i en propietats físiques i químiques, encara que la reacció catalitzada sigui idèntica i només amb lleugeres diferències en les etapes catalítiques. En el plasma, predomina la forma citoplasmàtica, però en afectacions cel·lulars greus, pot augmentar considerablement la forma mitocondrial. L'isoenzim citoplasmàtic té una semivida plasmàtica de 20 hores i el mitocondrial de 1 a 13 hores.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepàtiques, especialment les agudes.
La seva concentració catalítica comença a augmentar a les 2 - 4 hores d'un infart agut de miocardi, arribant al màxim a les 24 - 48 hores, i recuperant valors dintre de l'interval de referència als 6 dies de l'infart. A l'hepatitis aguda, la concentració catalítica comença a augmentar d'una a dues setmanes abans de l'aparició d'icterícia, essent màxima en aquest moment (fins a 80 vegades la concentració fisiològica), i tornant als valors habituals a les tres o quatre setmanes. L'isoenzim mitocondrial desapareix abans que el citoplasmàtic.
Disminució: Embaràs amb deficiència de piridoxal, hemodiàlisi a la insuficiència renal (pot ser degut a l'existència d'un inhibidor), prematurs.
Augment: Hepatopaties (hepatitis, colèstasi, alcoholisme, tumors o metàstasis hepàtiques), cardiopaties (infart agut de miocardi, miocarditis aguda), miopaties (traumatisme, distròfia muscular), eritropaties (anèmia hemolítica greu, anèmia megaloblàstica), infart renal agut, mononucleosi infecciosa, cremades de tercer grau, convulsions, eclàmpsia, infart pulmonar agut.

Pla—Aspartat-aminotransferasa; c.cat.

L'aspartat-aminotransferasa (EC 2.6.1.1.) és un enzim que catalitza la reacció L-aspartat + 2-oxoglutarat = oxaloacetat + L-glutamat, que es troba principalment al citoplasma i als mitocondris de les cèl·lules del fetge, miocardi, cervell, múscul esquelètic, mucosa gàstrica, ronyons, testicles i eritròcits. Els dos isoenzims són molt diferents en l'estructura primària i en propietats físiques i químiques, encara que la reacció catalitzada sigui idèntica i només amb lleugeres diferències en les etapes catalítiques. En el plasma, predomina la forma citoplasmàtica, però en afectacions cel·lulars greus, pot augmentar considerablement la forma mitocondrial. L'isoenzim citoplasmàtic té una semivida plasmàtica de 20 hores i el mitocondrial de 1 a 13 hores.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepàtiques, especialment les agudes.
La seva concentració catalítica comença a augmentar a les 2-4 hores d'un infart agut de miocardi, arribant al màxim a les 24-48 hores, i recuperant valors dintre de l'interval de referència als 6 dies de l'infart. A l'hepatitis aguda, la concentració catalítica comença a augmentar d'una a dues setmanes abans de l'aparició d'icterícia, essent màxima en aquest moment (fins a 80 vegades la concentració fisiològica), i tornant als valors habituals a les tres o quatre setmanes. L'isoenzim mitocondrial desapareix abans que el citoplasmàtic.
Disminció: Embaràs amb deficiència de piridoxal, hemodiàlisi a la insuficiència renal (pot ser degut a l'existència d'un inhibidor), prematurs.
Augment: Hepatopaties (hepatitis, colèstasi, alcoholisme, tumors o metàstasis hepàtiques), cardiopaties (infart agut de miocardi, miocarditis aguda), miopaties (traumatisme, distròfia muscular), eritropaties (anèmia hemolítica greu, anèmia megaloblàstica), infart renal agut, mononucleosi infecciosa, cremades de tercer grau, convulsions, eclàmpsia, infart pulmonar agut.

Banda monoclonal (interferència per Daratumumab) (immunofixació)

La inclusió de anticossos monoclonals terapèutics (mAb) en les guies de tractament del mieloma múltiple ofereix als pacients millores significatives en els resultats clínics. Daratumumab es un mAb humà dirigit al CD38 y se utilitza en las guies de tractament del mieloma múltiple. Amb aquesta tècnica se evitarà la interferència terapèutica del mAb permetin la correcta interpretació de la immunofixació.

Indicacions i interpretació

Aquest procediment de immunofixació es basa en la generació de desplaçament del medicament mAB (daratumumab) per la creació de un immunocomplex mAB/anti mAB en la zona alfa. Este complex es visible en les pistes de immunofixació de IgG i kappa. Un resultat negatiu demostra la absència de proteïna Monoclonal endògena.[359,360,361]

Estudi de bandes monoclonals en el sèrum (immunofixació)

Indicacions i interpretació

La identificació de proteïnes monoclonals en sèrum està indicada en els casos en que se sospita la producció d'una immunoglobulina anòmala (paraproteïna) per part d'una clona de cèl.lules B. La presència d'una o vàries bandes monoclonals al sèrum pot ser indicativa d'una gammapatia monoclonal com, entre d'altres, mieloma múltiple, macroglobulinèmia de Waldeström o gammapatia monoclonal de significat incert.
L'estudi de bandes monoclonals per immunofixació comporta la realització de les anàlisis següents:
- Srm—Bandes monoclonals; prop.arb.
En una primera immunofixació, s'estudia la presència de possibles bandes monoclonals de les cadenes pessants: cadena gamma (Ig G), cadena alfa (Ig A) i cadena mu (Ig M) (respectivament: γ, α, μ) y i de les lleugeres lleugeres kappa i lambda (κ, λ).
Si s'observa una banda monoclonal corresponent a una cadena pessant i la corresponent cadena lleugera, s'informa.
Si s'observa una banda monoclonal corresponent a una cadena lleugera, sense cap cadena pessant monoclonal, es fa una segona inmunofixació, a on es determinen les anàlisis següents:
- Srm—Cadena delta(Ig D); c.arb.(0,1)
- Srm—Cadena èpsilon(Ig E); c.arb.(0,1)
- Srm—Cadena kappa (Ig)(lliure); c.arb.(0,1)
- Srm—Cadena lambda (Ig)(lliure); c.arb.(0,1)
per detectar respectivament cadenes δ, ε, κ o λ.
i els resultats s'informen identificant les cadenes que componen la banda monoclonal trobada. En casos en què es sospiti una malatia de Bence-Jones, es sol•licita, a més, un estudi en orina.
D'altra banda, quan sigui pertinent, i tal i com es descriu a l'instrucció de treball de l'analitzador corresponent, es realitzen les mateixes anàlisis en condicions de desnaturalització (tractament amb mercaptoetanol).

Estudi de bandes monoclonals en el sèrum (immunotipatge)

Indicacions i interpretació

L'estudi de bandes monoclonals mitjantçant immunotiptge permet tipificar els components monoclonals detectats en el proteïnograma, donant una informació molt important per al diagnòstic de les gammapatíes monoclonals. Permet detectar la presència de bandes monoclonals de cadenes pessants gamma (IgG), alfa (IgA) i mu (IgM) (respectivament: γ, α, μ) i de cadenes lleugeres kappa i lambda (κ, λ).
Si hi ha dubtes sobre la presència de banda monoclonal, o si s'observa una banda monoclonal corresponent a una cadena lleugera, sense cap cadena pessant monoclonal, s'ha de realitzar una immunofixació, on es pot determinar si es tracta d'una banda monoclonal de cadena lleugera (κ o λ) aïllada o be associada a cadena pesada d'isotip delta (IgD) o epsilon (IgE).

Estudi de bandes monoclonals en la orina (immunofixació)

Indicacions i interpretació

La identificació de proteïnes monoclonals en orina està indicada en els casos en que se sospita la producció d'una immunoglobulina anòmala (paraproteïna) per part d'una clona de cèl.lules B. La presència d'una o vàries bandes monoclonals a la orina pot ser indicativa d'una gammapatia monoclonal com, entre d'altres, mieloma múltiple, macroglobulinèmia de Waldeström o gammapatia monoclonal de significat incert.
L'estudi de bandes monoclonals per immunofixació comporta la realització de l' anàlisi:
- Uri(24h)—Bandes monoclonals; prop.arb.(Immunofixació)
En una primera immunofixació, es realitzen les anàlisis següents:
Uri(24h)—Cadena gamma (IgG) ;c.arb (0,1)
Uri(24h)—Cadena mu (IgM); c.arb (0,1)
Uri(24h)—Cadena alfa (IgA);c.arb (0,1)
Uri(24h)—Cadena Kappa (Ig);c.arb (0,1)
Uri(24h)—Cadena lambda (Ig);c.arb (0,1)
per detectar possibles bandes monoclonals de les cadenes pessants: cadena gamma (Ig G), cadena alfa (Ig A) i cadena mu (Ig M) (respectivament: γ, α, μ i de les lleugeres lleugeres kappa i lambda (κ, λ).
Si s'observa una banda monoclonal corresponent a una cadena pessant i la corresponent cadena lleugera, s'informa.
Si s'observa una banda monoclonal corresponent a una cadena lleugera, sense cap cadena pessant monoclonal, es fa una segona inmunofixació, a on es determinen les anàlisis següents:
- Uri(24h)—Cadena delta(Ig D); c.arb.(0,1)
- Uri(24h)—Cadena èpsilon(Ig E); c.arb.(0,1)
- Uri(24h)—Cadena kappa (Ig)(lliure); c.arb.(0,1)
- Uri(24h)—Cadena lambda (Ig)(lliure); c.arb.(0,1)
per detectar respectivament cadenes δ, ε, κ o λ.
i els resultats s'informen identificant les cadenes que componen la banda monoclonal trobada.
D'altra banda, quan sigui pertinent, i tal i com es descriu a l'instrucció de treball de l'analitzador corresponent, es realitzen les mateixes anàlisis en condicions de desnaturalització (tractament amb mercaptoetanol).

Pla—Barbiturats; c.arb. (secobarbital; immunoanàlisi) (negatiu, positiu)

Els barbiturats són compostos sintètics derivats de l'àcid barbitúric amb activitat anticonvulsivant, sedant, hipnòtica i depressora del sistema nerviós central. S'administren per via oral, intravenosa o intramuscular. La seva absorció és ràpida quan s'administren per via oral. Els menys liposolubles s'excreten per l'orina sense gaires modificacions. La resta, són metabolitzats al fetge i transformats en compostos cada vegada menys actius que finalment són eliminats pel ronyó.
A dosis terapèutiques s'utilitzen com anestèsics, en el tractament de l'epilèpsia, i com sedants i hipnòtics. En les intoxicacions greus es produeix sedació que progressa ràpidament a coma amb depressió del centre respiratori, hipotensió, shock i mort.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de barbiturats en el plasma és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits en el plasma.
A l'HUB, la mesura de la concentració arbitrària de barbiturats en el plasma s'utilitza únicament pel diagnòstic diferencial de la mort cerebral en possibles donants d'òrgans.
Un resultat positiu indica presència en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits. Un resultat negatiu indica absència en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits.
La seva presència en el plasma es pot detectar fins 3 dies després de la seva administració.
Els barbiturats que es detecten amb el procediment de mesura utilitzat són: amobarbital, butabarbital, butalbital, pentobarbital, Fenobarbital, secobarbital, talbutal, barbital i tiopental.

San—Basòfils; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats basòfils dins del recompte diferencial leucocitari.
Els granulòcits segmentats basòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-13 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Té una discreta acció fagocítica i el seu principal paper és el d'alliberador d'histamina en els processos de sensibilitat immediata. El nucli té, generalment, 2 o 3 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls basòfils de forma poligonal que es tenyeixen de color vermell violeta fosc amb la tinció panóptica i aquesta granulació es col·loca fins i tot a sobre del nucli impedint la seva visualització.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (basofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies.

Lks(San)—Basòfils; fr.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats basòfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats basòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-13 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Té una discreta acció fagocítica i el seu principal paper és el d'alliberador d'histamina en els processos de sensibilitat immediata. El nucli té, generalment, 2 o 3 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls basòfils de forma poligonal que es tenyeixen de color vermell violeta fosc amb la tinció panóptica i aquesta granulació es col·loca fins i tot a sobre del nucli impedint la seva visualització.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (basofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies.

San—Basòfils; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats basòfils dins del recompte diferencial leucocitari.
Els granulòcits segmentats basòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-13 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Té una discreta acció fagocítica i el seu principal paper és el d'alliberador d'histamina en els processos de sensibilitat immediata. El nucli té, generalment, 2 o 3 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls basòfils de forma poligonal que es tenyeixen de color vermell violeta fosc amb la tinció panóptica i aquesta granulació es col·loca fins i tot a sobre del nucli impedint la seva visualització.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (basofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies.

Lks(San)—Basòfils; fr.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats basòfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats basòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-13 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Té una discreta acció fagocítica i el seu principal paper és el d'alliberador d'histamina en els processos de sensibilitat immediata. El nucli té, generalment, 2 o 3 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls basòfils de forma poligonal que es tenyeixen de color vermell violeta fosc amb la tinció panóptica i aquesta granulació es col·loca fins i tot a sobre del nucli impedint la seva visualització.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (basofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies.

Uri—Benzodiazepines; c.arb. (nordiazepam; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

Les benzodiazepines s'absorbeixen a diferents velocitats. El període dels seus efectes psicoactius varia en funció de la taxa d'absorció. S'administren normalment per via oral, es metabolitzen al fetge i s'eliminen fonamentalment pel ronyó. Alguns metabòlits de les benzodiazepines són farmacològicament actius.
Les benzodiazepines constitueixen un tipus versàtil i àmpliament prescrit de fàrmacs depressors del sistema nerviós central (SNC) utilitzats en la medicina com ansiolítics, sedatius, hipnòtics, relaxants musculars i anticonvulsius. Hi ha grans diferències entre la taxa d'absorció, distribució, metabolisme i eliminació dels derivats de la benzodiazepina. En aquest procés, exerceixen gran influència factors interns, externs i farmacocinètics. Un cop ingerides, les benzodiazepines substituïdes en 1,4 (incloent els derivats de la triazolobenzodiacepina) s'absorbeixen, metabolitzen i excreten a l'orina a diferent velocitat, com una varietat de metabòlits estructuralment vinculats. La diversitat metabòlica reflecteix les diferents propietats fisicoquímiques i les vies metabòliques de cada droga en particular. Les principals similituds metabòliques inclouen l'eliminació dels substituents de l'anell β de les benzodiazepines substituïdes en 1,4, la α-hidroxilació de les triazolobenzodiacepinas, la desmetilació, la hidroxilació del carboni en la posició 3 de l'anell ß i la conjugació dels metabòlits hidroxilats seguida per l'excreció urinària, predominantment de glucurònids.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de benzodiazepines en orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.
Un resultat positiu indica que hi ha una concentració d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant. Un resultat negatiu indica que no hi ha una concentració d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant.
En tractaments de curta durada la seva presència es pot detectar en l'orina fins 72 hores després de la seva adminstració oral. En tractaments de llarga durada (més d'un any) i en les sobredosificacions, la seva presència en l'orina es pot detectar fins sis setmanes després de la seva administració oral.

Pla—Benzodiazepines; c.arb. (diazepam; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

Les benzodiazepines són fàrmacs sedants, hipnòtics, ansiolítics i anticonvulsivants que tenen una estructura similar i que segons les variants tenen unes accions i una potencia diferents. Sota aquest nom s'inclouen diversos fàrmacs com són: el clordiazepòxid, el diazepam, l'oxazepam i el lormetazepam, entre d'altres.
Les benzodiazepines s'absorbeixen a diferents velocitats. El període dels seus efectes psicoactius varia en funció de la taxa d'absorció. S'administren normalment per via oral, es metabolitzen al fetge i s'eliminen fonamentalment pel ronyó. alguns metabòlits de les benzodiazepines són farmacològicament actius.
A dosis terapèutiques produeixen un grau variable de sedació, somnolència, letargia, sobre tot a l'inici del tractament. Les benzodiazepines, administrades a dosis altes, produeixen depressió del sistema nerviós central donant lloc a depressió respiratòria i cardiovascular. També augmenten l'efecte d'altres depressors del sistema nerviós central com l'alcohol etílic.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de benzodiazepines en el plasma és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits en el plasma.
A l'HUB, la mesura de la concentració arbitrària de benzodiazepines en el plasma s'utilitza únicament pel diagnòstic diferencial de la mort cerebral en possibles donants d'òrgans.
Un resultat positiu indica presència en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits. Un resultat negatiu indica absència en el plasma d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits.
La seva presència en el plasma es pot detectar fins 2 dies després de la seva administració oral.
Les benzodiazepines que es detecten amb el procediment de mesura utilitzat són: alprazolam, glucurònid d'alfa-hidroxialprazolam, bromazepam, clordiazepòxid, clonazepam, demoxepam, desalquilflurazepam, desmetildiazepam, diazepam, flurazepam, flunitrazepam, lorazepam, glucurònid de lorazepam, medazepam, midazolam, nitrazepam, oxazepam, glucurònid d'oxazepam, prazepam, temazepam, glucurònid de temazepam i triazolam.

Uri—Benzodiazepines; c.arb. (nordiazepam; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

Les benzodiazepines són fàrmacs sedants, hipnòtics, ansiolítics i anticonvulsivants que tenen una estructura similar i que segons les variants tenen unes accions i una potencia diferents. Sota aquest nom s'inclouen diversos fàrmacs com són: el clordiazepòxid, el diazepam, l'oxazepam i el lormetazepam, entre d'altres.
Les benzodiazepines s'absorbeixen a diferents velocitats. El període dels seus efectes psicoactius varia en funció de la taxa d'absorció. S'administren normalment per via oral, es metabolitzen al fetge i s'eliminen fonamentalment pel ronyó. alguns metabòlits de les benzodiazepines són farmacològicament actius.
A dosis terapèutiques produeixen un grau variable de sedació, somnolència, letàrgia, sobre tot a l'iniciar el tractament. Les benzodiazepines, administrades a dosis altes, produeixen depressió del sistema nerviós central donant lloc a depressió respiratòria i cardiovascular. També augmenten l'efecte d'altres depressors del sistema nerviós central com l'alcohol etílic.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de benzodiazepines en orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.
Un resultat positiu indica que hi ha una concentració d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant. Un resultat negatiu indica que no hi ha una concentració d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits, en l'orina, igual o superior al valor discriminant.
En tractaments de curta durada la seva presència es pot detectar en l'orina fins 72 hores després de la seva adminstració oral. En tractaments de llarga durada (més d'un any) i en les sobredosificacions, la seva presència en l'orina es pot detectar fins sis setmanes després de la seva administració oral.
Malgrat que un resultat positiu indica presència i consum d'aquests fàrmacs, això no significa necessàriament que aquests fàrmacs contribueixin al quadre clínic o a una intoxicació en el moment de la recollida de la mostra.
Es poden donar resultats falsos negatius en alguns casos degut a que les benzodiazepines originals administrades s'excreten per l'orina en molts baixes concentracions i els seus metabòlits ho fan en forma esterificada i no es detecten.
Les benzodiazepines que es detecten amb el procediment de mesura utilitzat són: alprazolam, 7-aminoclonazepam, 7-aminoflunitrazepam, bromazepam, clordiazepòxid, clobazam, clonazepam, clorazepat, clotiazepam, demoxepam, N-desalquilflurazepam, N-desmetildiazepam, diazepam, estazolam, flunitrazepam, flurazepam, halazepam, alfa-hidroxialprazolam, glucurònid d'alfa-hidroxialprazolam,1-N-hidroxietililflurazepam, alfa-hidroxitriazolam, cetazolam, lorazepam, glucurònid de lorazepam, lormetazepam, medazepam, midazolam, nitrazepam, norclordiazepòxid, oxazepam, glucurònid d'oxazepam, prazepam, temazepam, glucurònid de temazepam, tetrazepam i triazolam.

Pla—Bilirubina; c.subst.

Tetrapirrol lineal de massa molar 584,6 g/mol, procedent del catabolisme del grup hem, que constitueix el principal pigment de la bilis. Se sintetitza en el retícul endotelial de la medul·la òssia, melsa i fetge, després de la ruptura del cicle pirrazol de la protoporfirina IX, formant-se biliverdina. La biliverdina reductasa la redueix a bilirubina. al plasma, abans d'arribar al fetge, circula unida a l'albúmina (i en menor proporció a l'alfa1 i alfa2-globulines), i hom l'anomena bilirubina no esterificada. El fetge capta la bilirubina mitjançant un procés actiu, s'uneix a proteïnes solubles (ligandina i proteïna Z), s'esterifica, llavors hom l'anomena bilirubina esterificada i s'excreta per la bilis, mitjançant un procés actiu. En bioquímica clínica, el terme bilirubina, o bilirubina total, usualment s'utilitza per designar conjuntament a la bilirubina esterificada més la no esterificada, ja que la mesura de la seva concentració plasmàtica o sèrica usualment es fa de forma indiferenciada. A través de la bilis arriba al tracte gastrointestinal on es transforma en pigments biliars (estercobilinogen, mesobilinogen i urobilinogen), oxidats per la flora intestinal (a estercobilina, mesobilina i uribilina, pigments que donen el color de la femta), part dels quals són reabsorbits i apareixen a l'orina. La font principal de bilirubina és el catabolisme de l'hemoglobina procedent de la destrucció d'eritròcits vells (70%) o de l'eritropoesi ineficaç (10%), la resta és principalment d'origen hepàtic (20%) a partir de molècules d'hemo no eritropoètic: catalasa, citocroms i mioglobina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la icterícia. Augmentada: Lesió hepatocel·lular (inflamatòria, tòxica, neoplàsica), obstrucció intra i extrahepàtica, malaltia hemolítica, hemoglobinopaties, malaltia de Minkowki-Chauffard, deficiència de glucosa-6-fosfat-deshidrogenasa, malaltia de Gilbert, síndrome de Dubin-Johnson, intolerància a la fructosa, reabsorció de sang extravasada, malnutrició (i dejuni superior a 24 hores), transfusió incompatible, icterícia neonatal fisiològica, malaltia de Crigler-Najjar, infecció subaguda a crònica, hipertiroïdisme, incompatibilitat fetusmaterna. al Laboratori d'Urgències es determina dins del protocol de seguiment del trasplantament hepàtic.

Líquid—Bilirubina; c.subst.

Indicacions i interpretació

Quan arriba al laboratori un líquid d'origen desconegut, la mesura d'algunes magnituds és útil per conèixer la seva procedència. Una d'elles és la mesura de la concentració de bilirubina , perquè la comparació de les concentracions de bilirubina mesurades en líquid amb els valors de referència en plasma i orina, serveix per diferenciar la procedència del líquid en cas que el seu origen sigui dubtós.

LAs—Bilirubina; c.subst.

Tetrapirrol lineal de massa molar 584,6 g/mol, procedent del catabolisme del grup hem, que constitueix el principal pigment de la bilis. Se sintetitza en el retícul endotelial de la medul·la òssia, melsa i fetge, després de la ruptura del cicle pirrazol de la protoporfirina IX, formant-se biliverdina. La biliverdina reductasa la redueix a bilirubina. Al plasma, abans d'arribar al fetge, circula unida a l'albúmina (i en menor proporció a l'alfa1 i alfa2-globulines), i hom l'anomena bilirubina no esterificada. El fetge capta la bilirubina mitjançant un procés actiu, s'uneix a proteïnes solubles (ligandina i proteïna Z), s'esterifica, llavors hom l'anomena bilirubina esterificada i s'excreta per la bilis, mitjançant un procés actiu. En bioquímica clínica, el terme bilirubina, o bilirubina total, usualment s'utilitza per designar conjuntament a la bilirubina esterificada més la no esterificada, ja que la mesura de la seva concentració plasmàtica o sèrica usualment es fa de forma indiferenciada. A través de la bilis arriba al tracte gastrointestinal on es transforma en pigments biliars (estercobilinogen, mesobilinogen i urobilinogen), oxidats per la flora intestinal (a estercobilina, mesobilina i uribilina, pigments que donen el color de la femta), part dels quals són reabsorbits i apareixen a l'orina. La font principal de bilirubina és el catabolisme de l'hemoglobina procedent de la destrucció d'eritròcits vells (70%) o de l'eritropoesi ineficaç (10%), la resta és principalment d'origen hepàtic (20%) a partir de molècules d'hemo no eritropoètic: catalasa, citocroms i mioglobina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la icterícia. Augmentada: Lesió hepatocel·lular (inflamatòria, tòxica, neoplàsica), obstrucció intra i extrahepàtica, malaltia hemolítica, malaltia de Minkowki-Chauffard, deficiència de glucosa-6-fosfat-deshidrogenasa, hemoglobinopaties, malaltia de Gilbert, síndrome de Dubin-Johnson, intolerància a la fructosa, reabsorció de sang extravasada, malnutrició (i dejuni superior a 24 hores), transfusió incompatible, icterícia neonatal fisiològica, malaltia de Crigler-Najjar, infecció subaguda a crònica, hipertiroïdisme, incompatibilitat fetusmaterna.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

LAs—Bilirubina; c.subst. (urgent)

Tetrapirrol lineal de massa molar 584,6 g/mol, procedent del catabolisme del grup hem, que constitueix el principal pigment de la bilis. Se sintetitza en el retícul endotelial de la medul·la òssia, melsa i fetge, després de la ruptura del cicle pirrazol de la protoporfirina IX, formant-se biliverdina. La biliverdina reductasa la redueix a bilirubina. Al plasma, abans d'arribar al fetge, circula unida a l'albúmina (i en menor proporció a l'alfa1 i alfa2-globulines), i hom l'anomena bilirubina no esterificada. El fetge capta la bilirubina mitjançant un procés actiu, s'uneix a proteïnes solubles (ligandina i proteïna Z), s'esterifica, llavors hom l'anomena bilirubina esterificada i s'excreta per la bilis, mitjançant un procés actiu. En bioquímica clínica, el terme bilirubina, o bilirubina total, usualment s'utilitza per designar conjuntament a la bilirubina esterificada més la no esterificada, ja que la mesura de la seva concentració plasmàtica o sèrica usualment es fa de forma indiferenciada. A través de la bilis arriba al tracte gastrointestinal on es transforma en pigments biliars (estercobilinogen, mesobilinogen i urobilinogen), oxidats per la flora intestinal (a estercobilina, mesobilina i uribilina, pigments que donen el color de la femta), part dels quals són reabsorbits i apareixen a l'orina. La font principal de bilirubina és el catabolisme de l'hemoglobina procedent de la destrucció d'eritròcits vells (70%) o de l'eritropoesi ineficaç (10%), la resta és principalment d'origen hepàtic (20%) a partir de molècules d'hemo no eritropoètic: catalasa, citocroms i mioglobina.

Indicacions i interpretació

La mesura de concentració de Bilirubina en líquid ascític és útil per a detectar la presència de bilis en la cavitat peritoneal (coleperitoneo) causada per la ruptura de la vesícula biliar o també per perforació intestinal.

Srm—Bilirubina; c.subst.

Tetrapirrol lineal de massa molar 584,6 g/mol, procedent del catabolisme del grup hem, que constitueix el principal pigment de la bilis. Se sintetitza en el retícul endotelial de la medul·la òssia, melsa i fetge, després de la ruptura del cicle pirrazol de la protoporfirina IX, formant-se biliverdina. La biliverdina reductasa la redueix a bilirubina. Al plasma, abans d'arribar al fetge, circula unida a l'albúmina (i en menor proporció a l'alfa1 i alfa2-globulines), i hom l'anomena bilirubina no esterificada. El fetge capta la bilirubina mitjançant un procés actiu, s'uneix a proteïnes solubles (ligandina i proteïna Z), s'esterifica, llavors hom l'anomena bilirubina esterificada i s'excreta per la bilis, mitjançant un procés actiu. En bioquímica clínica, el terme bilirubina, o bilirubina total, usualment s'utilitza per designar conjuntament a la bilirubina esterificada més la no esterificada, ja que la mesura de la seva concentració plasmàtica o sèrica usualment es fa de forma indiferenciada. A través de la bilis arriba al tracte gastrointestinal on es transforma en pigments biliars (estercobilinogen, mesobilinogen i urobilinogen), oxidats per la flora intestinal (a estercobilina, mesobilina i uribilina, pigments que donen el color de la femta), part dels quals són reabsorbits i apareixen a l'orina. La font principal de bilirubina és el catabolisme de l'hemoglobina procedent de la destrucció d'eritròcits vells (70%) o de l'eritropoesi ineficaç (10%), la resta és principalment d'origen hepàtic (20%) a partir de molècules d'hemo no eritropoètic: catalasa, citocroms i mioglobina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la icterícia.
Augmentada: Lesió hepatocel·lular (inflamatòria, tòxica, neoplàsica), obstrucció intra i extrahepàtica, malaltia hemolítica, hemoglobinopaties, malaltia de Minkowki-Chauffard, deficiència de glucosa-6-fosfat-deshidrogenasa, malaltia de Gilbert, síndrome de Dubin-Johnson, intolerància a la fructosa, reabsorció de sang extravasada, malnutrició (i dejuni superior a 24 hores), transfusió incompatible, icterícia neonatal fisiològica, malaltia de Crigler-Najjar, infecció subaguda a crònica, hipertiroïdisme, incompatibilitat fetusmaterna.

Srm—Bilirubina(esterificada); c.subst.

Bilirubina esterificada amb una o dues molècules de glucuronat. L'esterificació es produeix al fetge, en el retícul endoplàsmic llis de l'hepatòcit, entre els hidroxils del C-1 de les molècules de glucuronat i els dos carboxils de la bilirubina. Aquest derivat diglucuronat és hidrosoluble. L'augment de bilirubina esterificada té lloc en malalties biliars amb lesió intra i extrahepàtica. Teòricament no estarà augmentada en anèmies hemolítiques, on l'increment és a partir de la fracció no conjugada.

Indicacions i interpretació

La seva concentració en plasma augmenta en la colestasi, en la síndrome de Dubin-Johnson, en la síndrome de Rotor, obstrucció biliar intrahepàtica, lesió hepatocelular (hepatitis, cirrosi, neoplàsia).

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Pla—Bilirubina(esterificada); c.subst.

Bilirubina esterificada amb una o dues molècules de glucuronat. L'esterificació es produeix al fetge, en el retícul endoplàsmic llis de l'hepatòcit, entre els hidroxils del C-1 de les molècules de glucuronat i els dos carboxils de la bilirubina. Aquest derivat diglucuronat és hidrosoluble. L'augment de bilirubina esterificada té lloc en malalties biliars amb lesió intra i extrahepàtica. Teòricament no estarà augmentada en anèmies hemolítiques, on l'increment és a partir de la fracció no conjugada.

Indicacions i interpretació

La seva concentració en plasma augmenta en la colestasi, en la síndrome de Dubin-Johnson, en la síndrome de Rotor, obstrucció biliar intrahepàtica, lesió hepatocelular (hepatitis, cirrosi, neoplàsia).

Srm—Brivaracetam; c.massa(UHPLC-MS/MS)

El brivaracetam ((2S)-2-[(4R)-2-oxo-4-propilpirrolidin-1-il]butanamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat en el tractament complementari de les crisis comicials d'inici parcial, amb generalització secundària o sense ella en pacients que no responen al tractament amb altres antiepilèptics. El brivaracetam actua unint-se a la glicoproteïna de membrana 2A (SVA2) de les vesícules sinàptiques, sent la seva unió entre 15-30 vegades superior a la del levetiracetam. La proteïna SV2A, es troba distribuïda en tot el sistema nerviós central i pareix participar en la coordinació de la exocitosi de las vesícules sinàptiques i en l'alliberament de neurotransmissors. Addicionalment, el brivaracetam presenta altres mecanismes d'acció com són la inhibició dels canals de sodi dependents de voltage i la reducció dels potencials sinàptics produïda per la seva unió als receptors glutamatèrgics ionotròpics tipus N-metil-D-aspartat (NMDA).

Indicacions i interpretació

L'administració de brivaracetam planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de brivaracetam en el sèrum o plasma.

Srm—Cadena kappa (Ig)(lliure); c.massa

Les molècules d'immunoglobulines es componen de dues cadenes pesades idèntiques (α, μ, γ, δ o ε) que defineixen el tipus d'immunoglobulina i dues cadenes lleugeres idèntiques (κ o λ). Cada cadena lleugera està unida covalentment a una cadena pesada i les dues cadenes pesades estan entre si enllaçades covalentment a la regió frontissa. Al sèrum d'individus sans la majoria de les cadenes lleugeres es presenten lligades a la cadena pesada. No obstant això, també es troben nivells baixos de cadenes lleugeres al sèrum d'individus sans, ja que les cèl·lules plasmàtiques les produeixen i segreguen en excés. El pes molecular de les dues cadenes lleugeres és d'aproximadament 22,5 kD. Al sèrum es troba la cadena lleugera lliure Kappa (κ) majoritàriament com a monòmer, la cadena lleugera lliure Lambda (λ) com a dímer covalentment lligat, amb un pes molecular d'aproximadament 45kD. Això comporta índexs de filtració glomerular diferents per a κ i λ, cosa que podria ser una possible explicació per a la relació κ / λ de 0,625 en el sèrum comparada amb la relació κ lligada / λ lligada de 2,0. Una concentració elevada de les cadenes lleugeres lliures monoclonals en sèrum està associada amb la proliferació maligna de cèl·lules plasmàtiques (per exemple mieloma múltiple), AL amyloïdosi i la deposició de cadenes lleugeres. Amb malalties autoimmunes com el SLE poden aparèixer unes concentracions elevades de cadenes lleugeres lliures policlonals en sèrum.

Indicacions i interpretació

L'anàlisi de les diferents quantitats de cadenes lleugeres lliures és de gran ajuda en el diagnòstic i monitorització del mieloma múltiple, neoplàsies limfocítiques, la macroglobulinèmia de Waldenström, AL amyloïdosi, síndrome de deposició de cadenes lleugeres i malalties del teixit conjuntiu com per exemple eritematós sistèmic (SLE), juntament amb altres determinacions clíniques i de laboratori.

Srm—Cadena lambda (Ig)(lliure); c.massa

Les molècules d'immunoglobulines es componen de dues cadenes pesades idèntiques (α, μ, γ, δ o ε) que defineixen el tipus d'immunoglobulina i dues cadenes lleugeres idèntiques (κ o λ). Cada cadena lleugera està unida covalentment a una cadena pesada i les dues cadenes pesades estan entre si enllaçades covalentment a la regió frontissa. Al sèrum d'individus sans la majoria de les cadenes lleugeres es presenten lligades a la cadena pesada. No obstant això, també es troben nivells baixos de cadenes lleugeres al sèrum d'individus sans, ja que les cèl·lules plasmàtiques les produeixen i segreguen en excés. El pes molecular de les dues cadenes lleugeres és d'aproximadament 22,5 kD. Al sèrum es troba la cadena lleugera lliure Kappa (κ) majoritàriament com a monòmer, la cadena lleugera lliure Lambda (λ) com a dímer covalentment lligat, amb un pes molecular d'aproximadament 45kD. Això comporta índexs de filtració glomerular diferents per a κ i λ, cosa que podria ser una possible explicació per a la relació κ / λ de 0,625 en el sèrum comparada amb la relació κ lligada / λ lligada de 2,0. Una concentració elevada de les cadenes lleugeres lliures monoclonals en sèrum està associada amb la proliferació maligna de cèl·lules plasmàtiques (per exemple mieloma múltiple), AL amyloïdosi i la deposició de cadenes lleugeres. Amb malalties autoimmunes com el SLE poden aparèixer unes concentracions elevades de cadenes lleugeres lliures policlonals en sèrum.

Indicacions i interpretació

L'anàlisi de les diferents quantitats de cadenes lleugeres lliures és de gran ajuda en el diagnòstic i monitorització del mieloma múltiple, neoplàsies limfocítiques, la macroglobulinèmia de Waldenström, AL amyloïdosi, síndrome de deposició de cadenes lleugeres i malalties del teixit conjuntiu com per exemple eritematós sistèmic (SLE), juntament amb altres determinacions clíniques i de laboratori.

Srm—Cadena kappa (Ig)(lliure) / Cadena lambda (Ig)(lliure); raó massa

Les mol·lècules d'immunoglobulines es composen de 2 cadenes pesants idèntiques (gamma, alpha, mu, epsilon o delta) que defineixen l'isotip d'immunoglobulina i 2 cadenes lleugeres idèntiques (Kappa o Lambda). Cada cadena lleugera està unida covalentment a una cadena pesada i les dues cadenes pesants estan entre si enllaçades covalentment per la regió frontissa. En el sèrum d'individus sans la majoria de les cadenes lleugeres es presenten lligades a la cadena pesada. Tanmateix, també es troben nivells baixos de cadenes lleugeres lliures al sèrum de individus sans, ja que les cèl·lules plasmàtiques les produeixen i segreguen en excés. El pes mol·lecular d'ambdues cedenes és aproximadament 22,5 kD. Al sèrum es troba la cadena lleugera lliure kappa majorment com a monómer (amb una vida mitja de 2-4 hores) i la cadena lleugera lliure lambda com a dímer covalentment lligat amb un pes mol·lecular d'aproximadament 45 kD (amb una vida mitja de 3-6 hores). Això comporta un índex de filtració glomerular per a kappa i lambda diferent, la qual cosa podria ser una posible explicació per a la relació kappa/lambda normal mitja <1 al sèrum malgrat que la taxa de síntesi de kappa es major.

Indicacions i interpretació

L'index kappa/lambda en sèrum (concentració de cadenes lleugeres kappa lliures en sèrum/concentració de cadenes lleugeres lambda lliures en sèrum) dona un ainformació útil pel diagnòstic i seguiment de les gammapaties monoclonals (mieloma múltiple,macroglobulinèmia de waldenström, AL amiloidosi, malatia de deposició de cadenes lleugeres, gammapatia monoclonal de significat incert), constituint una prova complementària al proteïnograma i la immunofixació de sèrum i orina en l'estudi d'aquestes patologies.
Un índex kappa/lambda anormal constitueix un marcador independent de malaltia en mieloma múltiple,amiloidosi i malaltia de deposició de cadenes lleugeres, trobant-se alterat en més del 90 % dels casos.
Un índex kappa/lambda anormal en el moment del diagnòstic d'una gammapatia monoclonal de significat incert o de plasmacitoma constitueix un factor de risc independent per a evolució a mieloma múltiple.
La normalització de l'índex kappa/lambda en un pacient amb mieloma múltiple en remisió completa és indicatiu de remisió completa estricta.

Pla—Calci(II); c.subst.

El calci (massa molar 40,1 g/mol) és un element químic de nombre atòmic 20, que en l'estat d'oxidació +2, en forma d'ió, és component fonamental dels ossos (99%), cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular, ovulació i transferència d'informació. al plasma, el calci circula sota varies formes: calci no ultrafiltrable (35%), lligat a proteïnes plasmàtiques i, principalment a l'albúmina; el calci difusible (ultrafiltrable, 60%) ionitzat, fisiològicament actiu i una petita part lligat a citrat i fosfat, sense paper biològic conegut.
A nivell cel·lular el calci en l'estat ionitzat es reparteix en les estructures cel·lulars. A nivell ossi participa en la mineralització de l'os en forma de fosfats de calci. El paper metabòlic del calci és fonamental en els fenòmens de repolarització de membrana i en la transmissió de l'impuls nerviós. És un ió essencial con a activador de les reaccions enzimàtiques i en la coagulació sanguínia. La concentració plasmàtica de calci reflexa l'equilibri entre diferents compartiments, essent una magnitud relativament constant. Es regula molt eficaçment mitjançant: la paratirina (hipercalcemiant que afavoreix l'absorció intestinal, la reabsorció tubular i impedeix la calcificació de l'os), la calcitonina (hipocalcemiant que afavoreix el dipòsit ossi de calci i la reabsorció tubular), el 1,25-dihidroxi-calciferol (hipercalcemiant que és afavoridor de la mineralització òssia). A més, les hormones esteroides modifiquen la trama protèica de l'os i influeixen sobre el "pool" ossi.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica de calci(II) -que compren el calci unit a proteïnes, el calci complexat i l'ió calci- serveix per avaluar el seu metabolisme, la qual cosa té particular interès davant d'una sospita d'alteració paratiroïdal, en casos de tetània, en les malalties òssies i en algunes malalties tumorals. En alguns casos, per avaluar el metabolisme del calci de forma més acurada, és necessari determinar la seva excreció urinària. La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica només de l'ió calci és clarament preferible a la de calci(II) quan existeix una alteració de la concentració de proteïnes en plasma, o en les alcalosis metabòliques o respiratòries, o en les grans transfusions, que comporten grans dosis de substàncies complexants.
Disminuït: Hipoparatiroïdisme crònic, hipocalcèmia neonatal i prematuritat, osteoporosi, insuficiència renal crònica, síndrome nefròtica, glomerulonefritis, acidosi tubular renal, malnutrició, malabsorció, diarrea, pancreatitis aguda i crònica, deficiència de vitamina D, osteomalàcia, raquitisme, hipocalcèmies neoplàsiques i hipomagnesèmia, iatrogènica (transfusions de sang).
Augmentat: hiperparatiroïdisme primari, toxicosi paratiroidea, hiperparatiroïdisme, Addison, sarcoidosi, neoplàsia: mieloma (malaltia de Kahler) i metàstasi osteolítiques, tuberculosi, histoplasmosi, beriliosi, hipervitaminosi D, leucèmia, limfoma (de cèl·lules T, de Burkitt), deshidratació, síndrome àlcali-llet, osteomalàcia renal alumínica, hepatopatia avançada, rabdomiolisi i hipercalcèmia hipocalciúrica familiar.

Srm—Calci(II); c.subst.

El calci (massa molar 40,1 g/mol) és un element químic de nombre atòmic 20, que en l'estat d'oxidació +2, en forma d'ió, és component fonamental dels ossos (99%), cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular, ovulació i transferència d'informació. Al plasma, el calci circula sota varies formes: calci no ultrafiltrable (35%), lligat a proteïnes plasmàtiques i, principalment a l'albúmina; el calci difusible (ultrafiltrable, 60%) ionitzat, fisiològicament actiu i una petita part lligat a citrat i fosfat, sense paper biològic conegut.
A nivell cel·lular el calci en l'estat ionitzat es reparteix en les estructures cel·lulars. A nivell ossi participa en la mineralització de l'os en forma de fosfats de calci. El paper metabòlic del calci és fonamental en els fenòmens de repolarització de membrana i en la transmissió de l'impuls nerviós. És un ió essencial con a activador de les reaccions enzimàtiques i en la coagulació sanguínia. La concentració plasmàtica de calci reflexa l'equilibri entre diferents compartiments, essent una magnitud relativament constant. Es regula molt eficaçment mitjançant: la paratirina (hipercalcemiant que afavoreix l'absorció intestinal, la reabsorció tubular i impedeix la calcificació de l'os), la calcitonina (hipocalcemiant que afavoreix el dipòsit ossi de calci i la reabsorció tubular), el 1,25-dihidroxi-calciferol (hipercalcemiant que és afavoridor de la mineralització òssia). A més, les hormones esteroides modifiquen la trama protèica de l'os i influeixen sobre el "pool" ossi.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum -que compren el calci unit a proteïnes, el calci complexat i l'ió calci- serveix per avaluar el seu metabolisme, la qual cosa té particular interès davant d'una sospita d'alteració paratiroïdal, en casos de tetània, en les malalties òssies i en algunes malalties tumorals. En alguns casos, per avaluar el metabolisme del calci de forma més acurada, és necessari mesurar la seva excreció urinària. La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica només de l'ió calci és clarament preferible a la de calci(II) quan existeix una alteració de la concentració de proteïnes en plasma, o en les alcalosis metabòliques o respiratòries, o en les grans transfusions, que comporten grans dosis de substàncies complexants.
Disminuït: Hipoparatiroïdisme crònic, hipocalcèmia neonatal i prematuritat, osteoporosi, insuficiència renal crònica, síndrome nefròtica, glomerulonefritis, acidosi tubular renal, malnutrició, malabsorció, diarrea, pancreatitis aguda i crònica, deficiència de vitamina D, osteomalàcia, raquitisme, hipocalcèmies neoplàsiques i hipomagnesèmia.
Augmentat: hiperparatiroïdisme primari, toxicosi paratiroidea, hiperparatiroïdisme, Addison, sarcoidosi, neoplàsia: mieloma (malaltia de Kahler) i metàstasi osteolítiques, tuberculosi, histoplasmosi, beriliosi, hipervitaminosi D, leucèmia, limfoma (de cèl·lules T, de Burkitt), deshidratació, síndrome àlcali-llet, osteomalàcia renal alumínica, hepatopatia avançada, rabdomiolisi i hipercalcèmia hipocalciúrica familiar.

Srm—Calci(II) (corregit per l'albúmina); c.subst.

El calci (massa molar 40,1 g/mol) és un element químic de nombre atòmic 20, que en l'estat d'oxidació +2, en forma d'ió, és component fonamental dels ossos (99%), cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular, ovulació i transferència d'informació. Al plasma, el calci circula sota varies formes: calci no ultrafiltrable (50 %), lligat a proteïnes plasmàtiques (principalment a l'albúmina), 10 % està unit a altres elements (citrat, fosfat, lactat, heparina, bicarbonat, sulfat) y 40 % en forma ionitzada fisiològicament actiu.
A nivell cel•lular el calci en l'estat ionitzat es reparteix en les estructures cel•lulars. A nivell ossi participa en la mineralització de l'os en forma de fosfats de calci. El paper metabòlic del calci és fonamental en els fenòmens de repolarització de membrana i en la transmissió de l'impuls nerviós. És un ió essencial con a activador de les reaccions enzimàtiques i en la coagulació sanguínia. La concentració plasmàtica de calci reflexa l'equilibri entre diferents compartiments, essent una magnitud relativament constant. Es regula molt eficaçment mitjançant: la paratirina (hipercalcemiant que afavoreix l'absorció intestinal, la reabsorció tubular i impedeix la calcificació de l'os), la calcitonina (hipocalcemiant que afavoreix el dipòsit ossi de calci i la reabsorció tubular), el 1,25-dihidroxi-calciferol (hipercalcemiant que és afavoridor de la mineralització òssia). A més, les hormones esteroides modifiquen la trama protèica de l'os i influeixen sobre el "pool" ossi.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum -que compren el calci unit a proteïnes, el calci complexat i l'ió calci- serveix per avaluar el seu metabolisme, la qual cosa té particular interès davant d'una sospita d'alteració paratiroïdal, en casos de tetània, en les malalties òssies i en algunes malalties tumorals. En alguns casos, per avaluar el metabolisme del calci de forma més acurada, és necessari mesurar la seva excreció urinària. La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica només de l'ió calci és clarament preferible a la de calci(II) quan existeix una alteració de la concentració de proteïnes en plasma, o en les alcalosis metabòliques o respiratòries, o en les grans transfusions, que comporten grans dosis de substàncies complexants.
Disminuït: Hipoparatiroïdisme crònic, hipocalcèmia neonatal i prematuritat, osteoporosi, insuficiència renal crònica, síndrome nefròtica, glomerulonefritis, acidosi tubular renal, malnutrició, malabsorció, diarrea, pancreatitis aguda i crònica, deficiència de vitamina D, osteomalàcia, raquitisme, hipocalcèmies neoplàsiques i hipomagnesèmia.
Augmentat: hiperparatiroïdisme primari, toxicosi paratiroidea, hiperparatiroïdisme, Addison, sarcoidosi, neoplàsia: mieloma (malaltia de Kahler) i metàstasi osteolítiques, tuberculosi, histoplasmosi, beriliosi, hipervitaminosi D, leucèmia, limfoma (de cèl·lules T, de Burkitt), deshidratació, síndrome àlcali-llet, osteomalàcia renal alumínica, hepatopatia avançada, rabdomiolisi i hipercalcèmia hipocalciúrica familiar.
Correcció de la concentració de calci: Degut a l'elevada unió del calci a les proteïnes, variacions en la concentració d'albúmina en sèrum poden donar lloc a concentracions de calci en sèrum que s'hagin de corregir. Els procediments de mesura rutinaris mesuren el calci total, que inclou les fraccions unides, però és un marcador poc fiable de la concentració de calci ionitzat al sèrum. La unió del calci a 'albúmina es veu afectada per anomalies en la concentració d'albúmina i altres factors, que poden produir un desequilibri entre el calci lligat i el calci lliure. Per compensar aquests efectes, les concentracions de calci s'ajusten a la concentració d'albúmina mitjançant equacions de regressió [325].
La concentració de "calci corregit" pot ser inadequada en pacients amb insuficiència renal i per a concentracions d'albúmina en sèrum < 30 g/L.

Uri—Calci(II) / Creatinini; raó subst.

El calci és l'element químic de número atòmic 20, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, és un component fonamental dels ossos, cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La principal indicació per a la mesura de la seva excreció en orina és l'estudi del metabolisme fosfo-càlcic.

Srm—Calcidiol; c.subst.

El terme vitamina D s'utilitza freqüentement per fer referència a una família de secoesteroïds relacionats entre sí. Mitjançant l'exposició a la llum solar, el 7-dehidrocolesterol, situat a les capes profundes de creixement actiu de l'epidermis, experimenta una escissió fotolítica de l'anell "B" per produir la previtamina D3 que s'isomeritza a vitamina D3 (colecalciferol). La vitamina D3 i la vitamina D2 (ergocalciferol) poden obtenir-se mitjançant suplements vitamínics o a partir d'un nombre limitat d'aliments. La vitamina D2 es metabolitza de forma similar a la vitamina D3. La vitamina D s'emmagatzema en el teixit adipós i entra en el torrent circulatori unit a la proteïna transportadora de vitamina D (VDBP) i a l'albúmina.
En el fetge, les vitamines D3 i D2 s'hidroxilen obtenint-se, respectivament, la 25-OH vitamina D3 (calcidiol) i la 25-OH vitamina D2 (ercalcidiol). Una petita proporció de calcidiol i ercalcidiol s'hidroxilen novament en el ronyó per formar les hormones calcitròpiques biològicament actives: la 1,25-dihidroxivitamina D3 (calcitriol) i la 1,25-dihidroxivitamina D2 (ercalcitriol). Aquest darrer procés està regulat directament per la paratirina i les concentracions de calci iònic en el plasma.

Indicacions i interpretació

Està àmpliament reconegut que la concentració de calcidiol en el sèrum és la magnitud biològica que millor reflecteix el dèficit o excés de vitamina D en l'organisme.
La mesura de la seva concentració en el sèrum és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de malalties òssies.
Disminució: s'observen concentracions de calcidiol en el sèrum disminuïdes en diverses mamalties òssies (osteodistròfia nutricional i renal, enfermetat de Paget, osteomalàcia, osteopènia, osteoporosi, osteoporosi postmenopàusica, hipoparatiroïdisme), en malalties relacionades amb el sistema immune (osteoartritis, artritis reumatoïde), en malalties cardiovasculars, en les miopaties, en pacients amb càncer de colon, pulmó, mama, ovari, pròstata, laringe, pàncrees, melanoma maligne, limfoma no Hodgkin, esclerosi múltiple, diabetis mellitus tipus I i II, hipertensió, en diversos tipus d'infeccions i en l'embaraç.
Augment: s'observen concentracions de calcidiol en el sèrum elevades en pacients amb una intoxicació deguda a la sobreingesta de vitamina D.

Srm—Calcitonina; c.massa

La calcitonina és una hormona polipeptídica reguladora del metabolisme del calci, produïda per les cèl·lules parafoliculars o C del tiroide. Es sintetitza com a prehormona i es trenca posteriorment en dos fragments, el N-terminal i el C-terminal o catacalcina; la molècula madura de 32 aminoàcids es segrega amb la catacalcina.
La principal funció de la calcitonina és disminuir la concentració plasmàtica de calci, sent l'increment de la concentració d'ió calci en plasma el principal estímul per a la seva secreció. La calcitonina actua inhibint l'activitat osteoclàstica i subsegüentment disminueix la mobilització càlcica òssia.
La secreció de calcitonina està regulada per pèptids gastrointestinals, estrògens i vitamina D; les seves concentracions plasmàtiques són més elevades en nounats, disminueixen en la infantesa i s'estabilitzen durant tota la vida adulta.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de calcitonina en el plasma és útil per al diagnòstic de la hiperplàsia de les cèl·lules C del tiroide i del carcinoma medul·lar del tiroide, en les que es troba elevada, encara que en algunes ocasions sigui necessari un estímul amb pentagastrina perquè la concentració augmenti. Així mateix, s'utilitza per a comprovar l'eficàcia del tractament d'aquestes malalties i per identificar recidives, i en cas de producció ectòpica de calcitonina.

Fae—Calprotectina; fr.massa

La calprotectina és un complex heterodimèric compost per les proteïnes S100A9 i S100A8, que actua com a proteïna d'unió a calci i a zinc (i a altres cations divalents) en el citoplasma dels neutròfils, monòcits i queratinòcits: és la principal proteïna d'aquest tipus en els fagòcits, i en els neutròfils, en concret, constitueix més del 60% del seu contingut citosòlic. En estudis in vitro, s'ha observat que té capacitat bacteriostàtica i fungistàtica gràcies a la seva capacitat quelant de ions. Per tant, sembla ser un factor important en la resposta immune a la infecció, i s'ha comprovat que la seva concentració és elevada en els processos infecciosos i inflamatoris.

Indicacions i interpretació

Les malalties inflamatòries intestinals cursen amb una notable afluència de neutròfils, i això implica un augment en la producció local de calprotectina. Com, per altra banda, la calprotectina és resistent a les proteases de bacteris intestinals, roman estable en la femta durant dies. Això converteix a la calprotectina fecal en un bon indicador indirecte de la inflamació del tracte gastrointestinal .
L'augment del contingut en calprotectina de la femta permet diferenciar les malalties gastrointestinals anomenades orgàniques (per exemple, colitis ulcerosa, malaltia de Crohn, diarrea infecciosa, càncer, etc) de les no orgàniques, com la síndrome de l'intestí irritable, en què no es produeix aquest augment.
D'altra banda, el contingut de calprotectina a la femta és proporcional a l'activitat de la malaltia inflamatòria (encara que la relació depèn del tipus de malaltia i de la localització), de manera que també es pot utilitzar per valorar el grau de resposta al tractament i la curació

Uri—Cannabinoids; c.arb. (11-nor-delta9-THC-9-COOH; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

Passa ràpidament dels pulmons a la sang, iniciant la seva acció amb rapidesa; si es la ingereix, l'efecte es retarda però és més prolongat. Els cannabinoides naturals i els seus productes metabòlics són liposolubles i es dipositen en els teixits grassos de l'organisme, després del consum s'emmagatzemen en els teixits adiposos de l'organisme, incloent el teixit cerebral, durant llargs períodes de temps. Els metabòlits cannabinoides es troben a la sang, la bilis, la femta i l'orina, podent ser detectats a l'orina dins d'un termini d'hores després del seu consum. A causa del seu liposolubilitat, poden retenir-se en els teixits grassos de l'organisme durant dies i fins mesos fins alliberar-se i excretar-, depenent de la intensitat i freqüència del seu consum. El metabòlit Δ9 THC, àcid 11-nor-Δ9 THC-9-carboxílic (Δ9 COOH-THC) és el marcador urinari primari en la detecció de la marihuana.

Indicacions i interpretació

El Δ9 tetrahidrocannabinol (Δ9 THC) es considera com el principal component psicoactiu de la planta de marihuana, la Cannabis sativa, l'efecte físic i psicològic també pot ser degut a altres cannabinoides presents. L'efecte desitjat de l'ús de la marihuana va acompanyat de deficiències en la memòria, pèrdua de la noció del temps, interferències en l'aprenentatge, deficiències motores i alienació En consumidors crònics, a aquests efectes se sumen els exercits sobre els sistemes
cardiovascular, pulmonar i reproductor. La marihuana generalment es fuma, encara que també pot ser ingerida incorporant-la al menjar o com a extracte líquid (te). Passa ràpidament dels pulmons a la sang, iniciant la seva acció amb rapidesa; si es la ingereix, l'efecte es retarda però és més prolongat.

Uri—Cannabinoids; c.arb. (11-nor-delta9-THC-9-COOH; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

La marihuana i l'haixix són drogues que contenen gran número de cannabinoids, compostos químics obtinguts del cannabis, dels que el delta9-tetrahidrocannabinol és la substància més psicoactiva. El delta9-tetrahidrocannabinol provoca eufòria i al·lucinacions, es metabolitza al fetge i el seu principal metabòlit és l'àcid 11-nor-delta9-tetrahidrocannabinol-9-carboxílic; s'elimina en unes 72 hores, però degut a la seva lipofília, després del consum freqüent pot anar eliminant-se durant més d'un mes.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària d'àcid 11-nor-delta9-tetrahidrocannabinol-carboxílic en orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquesta droga o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.

Srm—Carbamazepina; c.massa

La carbamazepina és un fàrmac anticonvulsiu que s'utilitza en el tractament de les crisis comicials parcials i generalitzades; també s'usa en el tractament de les neuràlgies del trigemin.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de carbamazepina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Pla—Carbamazepina; c.massa

La carbamazepina és un fàrmac anticonvulsiu que s'utilitza en el tractament de les crisis comicials parcials i generalitzades; també s'usa en el tractament de les neuràlgies del trigemin.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de carbamazepina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Hb(San)—Carboxihemoglobina; fr.massa

Les mesures és realitzen al laboratori d'urgències, i les mostres poden procedir del Servei de Pneumologia o de pacients del Servei d'Urgències amb possible intoxicació per monòxid de carboni.

Indicacions i interpretació

La carboxihemoglobina es forma per la unió reversible del monòxid de carboni a l'hemoglobina. La constant d'afinitat del monòxid de carboni per l'hemoglobina és 210 vegades superior a la què presenta l'oxigen; com a conseqüència el monòxid de carboni només és desplaçat de l'hemoglobina a pressions d'oxigen elevades.
La carboxihemoglobina és un constituent sanguini habitual, ja que el monòxid de carboni és un producte del catabolisme del grup hem. El monòxid de carboni està absent en el "gas natural", motiu pel qual aquest està substituint al "gas ciutat". No obstant, el monòxid de carboni es forma en la combustió incompleta d'ambdós tipus de gasos i altres substàncies orgàniques, sent el més comú dels gasos verinosos. Un mal funcionament dels motors o una escasa ventilació dels locals on es troben, solen ser les causes més freqüents d'enverinament.
Els efectes tòxics del monòxid de carboni són deguts a la hipòxia que es produeix quan es troba en concentracions elevades. L'acció del monòxid de carboni es basa en la formació de carboxihemoglobina que desplaça la corba de dissociació de l'hemoglobina lliure cap a l'esquerra, i com a conseqüència disminueix la capacitat de cessió d'oxigen als teixits. El monòxid de carboni és, així mateix, un component del fum del tabac, raó per la qual en els individus fumadors la fracció de carboxihemoglobina pot variar entre 4% i 9%. Els individus no fumadors tenen una fracció de carboxihemoglobina que oscil·la entre 0,5% i 3,0% d'acord amb la contaminació atmosfèrica i el procediment de mesura emprat.
Es pot trobar valors elevats en altres situacions com en la malaltia hemolítica, exercici físic, presència de sang en l'intestí o principalment en la intoxicació per monòxid de carboni. Els primers símptomes clars d'intoxicació per monòxid de carboni s'enregistren quan en la sang hi ha una fracció de carboxihemoglobina superior al 10%. Els pacients amb una fracció de carboxihemoglobina del 70% al 75% poden sobreviure únicament durant breus períodes de temps. Els pacients que han sofert una exposició aguda al monòxid de carboni, per exemple en un incendi, són habitualment tractats amb altes pressions d'oxigen durant el seu trasllat a l'hospital. Això es reflectirà en una disminució de la fracció de carboxihemoglobina en sang. Aquest fet pot ocasionar dificultats a l'hora de prendre una decisió sobre l'ús o no de la càmera hiperbàrica per al tractament del pacient. La teràpia hiperbàrica amb oxigen accelera l'eliminació de carboxihemoglobina i evita la presentació de seqüeles neurològiques tardanes, ja que la presència de monòxid de carboni, a més de comprometre el transport d'oxigen, té una acció desmiel·linitzant.

Basòfils (San)—CD63; c.arb. (0, 1) ("Test d'activació de basòfils")

Indicacions i interpretació

El estudi d'activacio de basòfils (TAB) es un assaig funcional útil pel diagnòstic d'al·lèrgies. Permet determinar si els basòfils d'un pacient s'activen en incubar-se a 37º C en presència d'un al·lèrgen determinat, la qual cosa és indicativa de que el pacient està sensibilitzat a aquest al·lèrgen.
És especialmet útil per diagnosticar al·lèrgia a un antígen del qual no es disposa dels reactius per poder determinar la presència d'IgE específica o en els casos d'al·lèrgia a fàrmacs, en els quals molt sovint no es detecta IgE específica en el sèrum.
Si un pacient ha tingut una reacció anafilàctica desprès de l'administració d'un fàrmac, està desaconsellada la realització d'una prova de provocació administrant el mateix fàrmac per a confirmar el diagnòstic d'al•lèrgia pel risc de patir una reacció greu. En aquests casos, el TAB pot servir com a eina diagnòstica alternativa al test de provocació.
El TAB també és útil pel diagnòstic dels pacients amb d'urticària crónica autoimmunitària, els quals tenen anticossos anti-IgE o anti-cadena α del receptor d'alta afinitat d'IgE (FcεRI). En aquest cas, els basòfils d'un control s'incuben amb el sèrum del pacient. Si en el sèrum del pacient estan presents aquests anticossos, els basòfils s'activaran.

San—Cèl·lules; morfologia (no urgent)

Indicacions i interpretació

Semiologia eritrocitària:
Els eritròcits són cèl•lules sanguínies anucleades amb forma de disc biconcau amb una zona pàl•lida central. Tenen com a funció principal el transport d'oxígen als teixits. La presència de diferents alteracions de tamany, forma i coloració tenen el seu interès semiològic en l'orientació sobre l'etiologia de diferents tipus d'anèmia (vegeu apartat de "Lectura i interpretació de resultats).
Semiologia plaquetària:
Les plaquetes són fragments de citoplasma de megacariòcits procedents del moll d'os. Intervenen en el procès d'hemostàsia primària formant el taponament plaquetari en casos de dany vascular. La valoració microscòpica de les plaquetes té el seu interès en el diagnòstic diferencial de plaquetopènies reals o falses plaquetopènies derivades de la presència d'agregats plaquetaris.
Semiologia leucocitària:
A diferència dels eritròcits i les plaquetes, els leucòcits conserven el nucli. Procedeixien de cèl•lules mare pluripotents que donen lloc als elements madurs que observem en sang. Es divideixen en granulòcits o polinuclears (neutròfils segmentats, no segmentats, eosinòfils i basòfils) i en mononuclears (limfòcits i monòcits)
Lks (San)-Basòfils;fr.nom.: Són cèl•lules sanguínies polinuclears amb grànuls citoplàsmàtics que tenen afinitat pels colorants bàsics i que contenen heparina i histamina, responsables d'activar la lipòlisi plasmàtica i produir símptomes al lèrgics respectivament. La seva concentració en sang o la fracció de nombre respecte als leucòcits de sang perifèrica pot augmentar en la leucosi mieloide crònica i en la policitèmia vera.
Lks(San)-Cèl•lules blàstiques;fr.nom.: Cèl•lula poc diferenciada, immadura i anormal. La seva presència es pot observar en leucèmies agudes de tipus mieloide i linfoide, també a les cròniques de tipus mieloide.
Lks(San)-Eosinòfils;fr.nom.: Leucòcit polinuclear amb grànuls que tenen afinitat pels colorants àcids, amb capacitat fagocítica per als immunocomplexos. La seva concentració en sang o fracció de nombre respecte al total de leucòcits pot augmentar en els processos al lèrgics, les helmintiasis i les malalties autoimmunitàries.
Lks(San)-Eritroblasts;fr.nom.: Cèl•lula nucleada precursora de l'eritròcit que es troba en els òrgans eritropoètics i que conté hemoglobina. No es troba a la sang perifèrica en condicions fisiològiques. La seva concentració en sang o fracció de nombre respecte al total de leucòcits pot augmentar en els processos al lèrgics, les helmintiasis i les malalties autoimmunitàries.
Lks(San)-Limfòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear, la funció principal del qual està relacionada amb la resposta immunitària. La mesura de la seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits és útil per al diagnòstic i seguiment de l'evolució de diferents malalties hemato-oncològiques, les síndromes d'immunodeficiència i algunes infeccions.
Lks(San)-Promielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove, de la sèrie granulocítica que es troba en la medul•la óssia. Normalment no s'observa en sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració profona de la sèrie granulocítica.
Lks(San)-Mielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove, de la sèrie granulocítica que es troba en la medul•la òssia. Normalment no s'observa en sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració de la sèrie granulocítica, immunològiques i en algunes infeccions.
Lks(San)-Monòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear amb funció fagocítica. La seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits pot augmentar en les malalties hematològiques i infeccions.
Lks(San)-Metamielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove de la sèrie granulocítica que es troba a la mèdul•la òssia. Normalment no s'observa a la sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració de la sèrie granulocítica, immunològiques i en algunes infeccions.
Lks(San)-Neutròfils (segmentats);fr.nom.: Leucòcit amb característiques de maduració: segmentació del nucli i presència de grànuls citoplasmàtics amb afinitat pels colorants àcids i bàsics. La seva concentració a la sang perifèrica o fracció de nombre respecte a tos els leucòcits pot augmentar o disminuir en gran nombre de malalties. Hi ha una anomalia de segmentació del nucli anomenada de Pelger-Huet, sense cap significació patològica. Quan la seva concentració a la sang és inferior a 0,5 x 10 E9 /L i no es detecten basòfils ni eosinòfils, s'anomena agranulocitosi.

San—Cèl·lules; morfologia (urgent)

Indicacions i interpretació

Semiologia eritrocitària:
Els eritròcits són cèl·lules sanguínies anucleades que tenen com a funció principal el transport d'oxígen als teixits. La presència de diferents alteracions de tamany, forma i coloració tenen el seu interès semiològic en l'orientació sobre l'etiologia de diferents tipus d'anèmia.
Semiologia plaquetària:
Les plaquetes són fragments de citoplasma de megacariòcits procedents del moll d'os. Intervenen en el procès d'hemostàsia primària formant el taponament plaquetari en casos de dany vascular. La valoració microscòpica de les plaquetes té el seu interès en el diagnòstic diferencial de plaquetopènies reals o falses plaquetopènies derivades de la presència d'agregats plaquetaris.
Semiologia leucocitària:
A diferència dels eritròcits i les plaquetes, els leucòcits conserven el nucli. Procedeixien de cèl•lules mare pluripotents que donen lloc als elements madurs que observem en sang. Es divideixen en granulòcits o polinuclears (neutròfils segmentats, no segmentats, eosinòfils i basòfils) i en mononuclears (limfòcits i monòcits).
Lks (San)-Basòfils;fr.nom.: Són cèl·lules sanguínies polinuclears amb grànuls citoplàsmàtics que tenen afinitat pels colorants bàsics i que contenen heparina i histamina, responsables d'activar la lipòlisi plasmàtica i produir símptomes al•lèrgics respectivament. La seva concentració en sang o la fracció de nombre respecte als leucòcits de sang perifèrica pot augmentar en la leucosi mieloide crònica i en la policitèmia vera.
Lks(San)-Cèl•lules blàstiques;fr.nom.: Cèl·lula poc diferenciada, immadura i anormal. La seva presència es pot observar en leucèmies agudes de tipus mieloide i linfoide, també a les cròniques.
Lks(San)-Eosinòfils;fr.nom.: Leucòcit polinuclear amb grànuls que tenen afinitat pels colorants àcids, amb capacitat fagocítica per als immunocomplexos. La seva concentració en sang o fracció de nombre respecte al total de leucòcits pot augmentar en els processos al·lèrgics, les helmintiasis i les malalties autoimmunitàries.
Lks(San)-Eritroblasts;fr.nom.: Cèl·lula nucleada precursora de l'eritròcit que es troba en els òrgans eritropoètics i que conté hemoglobina. No es troba a la sang perifèrica en condicions fisiològiques. L'aparició d'eritroblastes a la sang perifèrica és indicatiu de trastorns diversos dels òrgans hematopoètics, com anèmies, leucèmies i síndromes proliferatives.
Lks(San)-Limfòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear, la funció principal del qual està relacionada amb la resposta immunitària. La mesura de la seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits és útil per al diagnòstic i seguiment de l'evolució de diferents malalties hemato-oncològiques, les síndromes d'immunodeficiència i algunes infeccions.
Lks(San)-Mielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove, de la sèrie granulocítica que es troba en la medul•la òssia. Normalment no s'observa en sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració de la sèrie granulocítica, immunològiques i en algunes infeccions.
Lks(San)-Monòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear amb funció fagocítica. La seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits pot augmentar en les malalties hematològiques i infeccions.
Lks(San)-Metamielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove de la sèrie granulocítica que es troba a la mèdul•la òssia. Normalment no s'observa a la sang perifèrica.
Lks(San)-Neutròfils (segmentats);fr.nom.: Leucòcit amb característiques de maduració: segmentació del nucli i presència de grànuls citoplasmàtics amb afinitat pels colorants àcids i bàsics. La seva concentració a la sang perifèrica o fracció de nombre respecte a tos els leucòcits pot augmentar o disminuir en gran nombre de malalties. Hi ha una anomalia de segmentació del nucli anomenada de Pelger-Huet, sense cap significació patològica. Quan la seva concentració a la sang és inferior a 0,5 x 10 E9 /L i no es detecten basòfils ni eosinòfils, s'anomena agranulocitosi.

Srm—"Ceruloplasmina"(ferroxidasa); c.massa

La ceruloplasmina és la proteïna essencial per al transport de coure a la sang. Té un pes molecular de 150 kDa i una mobilitat electroforètica a la regió alfa-2. A més, té activitat enzimàtica com a oxidasa de diferents substractes.

Indicacions i interpretació

Clínicament, la indicació més important per la determinació de ceruloplasmina és la sospita de malaltia de Wilson.
Els nivells estan disminuits en la majoria de casos de malaltia de Wilson (degeneració hepatolenticular) especialment en els malalts homozogotics per al gen amb la mutació responsable de la malaltia. Tot i així alguns pacients poden tenir nivells normals quan hi a una resposta de fase aguda concomitant.
Com es sintetitza al fetge, els nivells es troben disminuïts en malalties hepàtiques greus (hepatitis, cirrosi biliar primària).
Els nivells estan disminuïts en síndromes malabsortius greus on hi a una deficiència de coure.
Els nivells estaran elevats en respostes de fase aguda, en particular en artritis reumatoide i vasculitis (és la causa del sèrum verda en vasculitis), i també en l'embaràs, l'ús de contraceptius orals i tirotoxicosis.

San—Ciclosporina; c.massa (UHPLC-MS/MS)

La ciclosporina és un undecapèptid cíclic lipofílic i degut a les seves propietats immunosupressores és àmpliament utilitzat en la terapèutica del trasplantament d'òrgans i en el tractament d'algunes malalties autoimmunes, com l'aplàsia medul·lar d'origen idiopàtic.

Indicacions i interpretació

La seva administració planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials, especialment renals i hepàtics. Per aquestes raons és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de les concentracions sanguínies del fàrmac.

San—Ciclosporina; c.massa (als 120 min de la seva administració) (UHPLC-MS/MS)

La ciclosporina és un undecapèptid cíclic lipofílic i degut a les seves propietats immunosupressores és àmpliament utilitzat en la terapèutica del trasplantament d'òrgans i en el tractament d'algunes malalties autoimmunes.

Indicacions i interpretació

La seva administració planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials, especialment renals i hepàtics. Per aquestes raons és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de les concentracions sanguínies del fàrmac.
Des de la introducció de la ciclosporina microemulsió (Neoral®), s'han optimitzat algunes estratègies de monitorització del fàrmac resultant essent una d'elles la mesura de la concentració d'aquest fàrmac a la sang als 120 minuts després de la seva administració oral.

Srm—Clorur; c.subst.

El clorur és la forma iònica del clor que participa en la regulació de l'equilibri hidroelectrolític, de l'equilibri àcido-bàsic i de la pressió osmòtica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les acidosis metabòliques. La mesura de la seva excreció urinària és útil per a l'estudi de les alcalosis metabòliques. La mesura de la seva concentració en suor és útil per al diagnòstic de la mucoviscidosi.
Augment: Acidosi metabòlica hiperclorèmica (on l'anió gap és normal i el bicarbonat està disminuït), deshidratació, diabetis insípida.
Disminució: Pèrdues urinàries per malaltia renal (pílelo-nefritis, malaltia poliquística renal, uropatia obstructiva, acidosi tubular renal), sobrehidratació, secreció inadequada de vasopressina, depleció salina, cremades i malaltia d'Addison.

Pla—Clorur; c.subst.

El clorur és la forma iònica del clor que participa en la regulació de l'equilibri hidroelectrolític, de l'equilibri àcido-bàsic i de la pressió osmòtica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les acidosis metabòliques. La mesura de la seva excreció urinària és útil per a l'estudi de les alcalosis metabòliques. La mesura de la seva concentració en suor és útil per al diagnòstic de la mucoviscidosi.
Augmentat: acidosi metabòlica hiperclorèmica (on la diferència aniónica no està augmentada i la concentració plasmàtica d'hidrogencarbonat està disminuïda), deshidratació, diabetis insípida.
Disminuït: pèrdues urinàries per malaltia renal (píelonefritis, malaltia poliquística renal, uropatia obstructiva, acidosi tubular renal), sobrehidratació, secreció inadequada de vasopressina, depleció salina, cremades i malaltia d'Addison.

Uri—Clorur; c.subst. (urgent)

El clorur és la forma iònica del clor que participa en la regulació de l'equilibri hidroelectrolític, de l'equilibri àcido-bàsic i de la pressió osmòtica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les acidosis metabòliques. La mesura de la seva excreció urinària és útil per a l'estudi de les alcalosis metabòliques. La mesura de la seva concentració en suor és útil per al diagnòstic de la mucoviscidosi.
Augmentat: acidosi metabòlica hiperclorèmica (on la diferència aniónica no està augmentada i la concentració plasmàtica d'hidrogencarbonat està disminuïda), deshidratació, diabetis insípida.
Disminuït: pèrdues urinàries per malaltia renal (píelonefritis, malaltia poliquística renal, uropatia obstructiva, acidosi tubular renal), sobrehidratació, secreció inadequada de vasopressina, depleció salina, cremades i malaltia d'Addison.

Uri—Clorur / Creatinini; raó subst.

El clorur és la forma iònica del clor que participa en la regulació de l'equilibri hidroelectrolític, de l'equilibri àcido-bàsic i de la pressió osmòtica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per a l'estudi de les alcalosi metabòliques.

Srm—Clozapina; c.massa(UHPLC-MS/MS)

La clozapina és un fàrmac neurolèptic o antipsicòtic que actua bloquejant el receptor dopaminèrgic D4 i dèbilment els receptors D1, D2, D3 i D5. Addicionalment, presenta un elevat efecte anti-alfa-adrenèrgic, anticolinèrgic i antihistamínic.
L'administració de clozapina planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials, especialment hematològics, cardiovasculars, gastrointestinals així com alteracions del sistema nerviós central. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la dosi de clozapina mitjançant el seguiment de les seves concentracions en el sèrum.

Indicacions i interpretació

L'administració de clozapina està indicada, principalment, en el tractament de pacients esquizofrènics refractaris (resistents a altres fàrmacs neurolèptics). També està indicada en pacients amb trastorns bipolars, i en pacients amb malaltia de Parkinson que presenten trastorns psicòtics i que no responen a altres fàrmacs antipsicòtics [199].

Pla—Coagulació induïda per botroxobina("temps de reptilasa"); temps rel. expressat per:

Representa una avaluació global de la formació i polimerització de la fibrina.
La batroxobina és un enzim proteolític derivat del verí bothrops atrox. En contrast a la trombina, la qual allibera els fibrinopèptids A i B del fibrinògen, la batroxobina allibera unicament el fibrinopèptid A.

Indicacions i interpretació

La prolongació del temps de coagulació induït per batroxobina o temps de reptilasa amb una raó pacient/control superior a 1,2 pot ser deguda a una reducció en la concentració del fibrinogen plasmàtic, a una disfibrinogenèmia congènita o adquirida (per hepatopatia en la major part de casos) o a interferència en la polimerització, deguda a una concentració elevada de productes de degradació de fibrinogen/fibrina o a la presència de determinades paraproteïnes.
A diferència de la coagulació induïda per trombina, no és sensible a la presència d'heparina a la mostra de plasma analitzada, per això, la coexistència d'un temps de coagulació induït per trombina prolongat amb un temps de reptilasa en l'interval de referència, indica la presència d'heparina a la mostra.

Pla—Coagulació induïda per factor tissular; temps("temps de protrombina"; IRP 67/40; no urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a una referència, de la coagulació del plasma induïda pel factor tissular. En aquest procés intervenen principalment la protrombina i els factors V, VII i X de la coagulació.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de la coagulació hereditàries i adquirides, com coagulopaties de consum (CID), i en el seguiment del tractament fibrinolític

Pla—Coagulació induïda per factor tissular; INR("temps de protrombina"; IRP 67/40; urgent)

La raó normalitzada internacional (INR) de la coagulació del plasma induïda pel factor tissular és el quocient entre els temps de la coagulació del plasma d'un pacient induïda pel factor tissular i temps de la coagulació d'un plasma de referència induïda pel factor tissular, elevat a una constant pròpia de cada lot de tromboplastina emprada com a reactiu.

Indicacions i interpretació

S'utilitza per al control del tractament anticoagulant oral amb cumarínics.

Pla—Coagulació induïda per factor tissular; INR("temps de protrombina"; IRP 67/40; no urgent)

La raó normalitzada internacional (INR) de la coagulació del plasma induïda pel factor tissular és el quocient entre els temps de la coagulació del plasma d'un pacient induïda pel factor tissular i temps de la coagulació d'un plasma de referència induïda pel factor tissular, elevat a una constant pròpia de cada lot de tromboplastina emprada com a reactiu.

Indicacions i interpretació

S'utilitza per al control del tractament anticoagulant oral amb cumarínics.

Pla—Coagulació induïda per factor tissular; temps rel.("temps de protrombina"; IRP 67/40; urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a una referència, de la coagulació del plasma induïda pel factor tissular. En aquest procés intervenen principalment la protrombina i els factors V, VII i X de la coagulació.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de la coagulació hereditàries i adquirides, com coagulopaties de consum (CID), i en el seguiment del tractament fibrinolític.

Pla—Coagulació induïda per factor tissular; temps rel.("temps de protrombina"; IRP 67/40; no urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a una referència, de la coagulació del plasma induïda pel factor tissular. En aquest procés intervenen principalment la protrombina i els factors V, VII i X de la coagulació.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de la coagulació hereditàries i adquirides, com coagulopaties de consum (CID), i en el seguiment del tractament fibrinolític

Pla—Coagulació induïda per trombina; temps rel.

Representa una avaluació global de la formació i polimerització de la fibrina.

Indicacions i interpretació

La prolongació del temps de coagulació induïda per trombina amb una raó pacient/control superior a 1,2 pot ser deguda a una reducció en la concentració del fibrinogen plasmàtic, a una disfibrinogenèmia congènita o adquirida (per hepatopatia en la major part de casos), a la presència d'heparina a la mostra de plasma analitzada, o a interferència en la polimerització, deguda a una concentració elevada de productes de degradació de fibrinogen/fibrina o a la presència de determinades paraproteïnes. La coexistència d'un temps de coagulació induïda per trombina ("temps de trombina") prolongat amb un temps de coagulació induïda per botroxobina ("temps de reptilasa") en l'interval de referència indica la presència d'heparina a la mostra.

Pla—Coagulació induïda per una superfície; temps("TTPA"; no urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a un testimoni, de la coagulació del plasma induïda per una superfície. En aquest procés intervenen principalment els factors VIII, IX, XI i XII de la coagulació, la precal·licreïna i el quininogen.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de l'anomenada via intrínseca de la coagulació, entre d'altres, les deficiències hereditàries, com les hemofílies A i B, i les degudes a coagulació intrasvacular disseminada o al tractament fibrinolític. Tanmateix s'utilitza per al monitoratge de la terapèutica amb heparines no fraccionades. No detecta la presència d'heparines de massa molar baixa.

Pla—Coagulació induïda per una superfície; temps rel.("TTPA"; urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a un testimoni, de la coagulació del plasma induïda per una superfície. En aquest procés intervenen principalment els factors VIII, IX, XI i XII de la coagulació, la precal·licreïna i el quininogen.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de l'anomenada via intrínseca de la coagulació, entre d'altres, les deficiències hereditàries, com les hemofílies A i B, i les degudes a coagulació intrasvacular disseminada o al tractament fibrinolític. Tanmateix s'utilitza per al monitoratge de la terapèutica amb heparines no fraccionades. No detecta la presència d'heparines de massa molar baixa.

Pla—Coagulació induïda per una superfície; temps rel.("TTPA"; no urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència al temps relatiu, d'un pacient respecte a un testimoni, de la coagulació del plasma induïda per una superfície. En aquest procés intervenen principalment els factors VIII, IX, XI i XII de la coagulació, la precal·licreïna i el quininogen.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per detectar alteracions de l'anomenada via intrínseca de la coagulació, entre d'altres, les deficiències hereditàries, com les hemofílies A i B, i les degudes a coagulació intrasvacular disseminada o al tractament fibrinolític. Tanmateix s'utilitza per al monitoratge de la terapèutica amb heparines no fraccionades. No detecta la presència d'heparines de massa molar baixa.

Srm—Cobalamines; c.subst.

Les cobalamines són un grup de substàncies que tenen una estructura constituïda per un anell tetrapirròlic amb un àtom central de cobalt, la base heterocíclica 5,6-dimetilbenzimidazol i un residu de 3-fosfat d'alfa-D-ribofuranosa, i que tenen una activitat biològica similar a la cianocobalamina.

Indicacions i interpretació

Disminució
1. Dèficit del factor intrínsec necessari per a l'absorció de les cobalamines (destrucció de la mucosa gàstrica, postgastrectomia, per l'existència d'un factor intrínsec biològicament inactiu o per la producció d'autoanticossos contra el factor intrínsec).
2. Alteracions de l'intestí prim (malabsorció, Diphyllobothrium latum).
3. Dèficit de transcobalamina (proteïna transportadora).
4. Reducció de la ingestió d'aliments rics en cobalamina (carn, ous i llet).
5. Augment de les necessitats
La detecció d'una disminució de la concentració de cobalamines en sèrum és útil per al diagnòstic de l'anèmia megaloblàstica.

Uri—Cocaïna+metabòlits; c.arb. (benzoilecgonina; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

La cocaïna és un ester d'àcid benzoic i ecgonine que pot ser "esnifada", injectada o fumada provocant eufòria i excitació. El seu consum continuat provoca ansietat, paranoia i psicosis. Entre els seus efectes fisiològics estan la hipertensió, els tremolors, la insuficiència respiratòria i els infarts de miocardi. La cocaïna és altament addictiva i es metabolitza ràpidament, podent-se detectar els metabòlits en l'orina, de 1 a 3 dies després del seu consum moderat, o fins a 3 setmanes després del consum prolongat.

Indicacions i interpretació

La mesura qualitativa del metabòlit de la cocaïna, la benzoïlecgonina, en orina es realitza per al diagnòstic i control del tractament del consum de cocaïna.

Uri—Cocaïna+metabòlits; c.arb. (benzoilecgonina; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

La cocaïna és un ester d'àcid benzoic i ecgonina que pot ser "esnifada", injectada o fumada provocant eufòria i excitació. El seu consum continuat provoca ansietat, paranoia i psicosis. Entre els seus efectes fisiològics destaquen la hipertensió, els tremolors, la insuficiència respiratòria i els infarts de miocardi. La cocaïna és altament addictiva i es metabolitza ràpidament, podent-se detectar els metabòlits en l'orina, de 1 a 3 dies després del seu consum moderat, o fins a 3 setmanes després del consum prolongat.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de benzoïlecgonina en orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquesta droga o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.

Líquid—Colesterol; c.subst.

El colesterol és un lípid esteroïdal precursor de les hormones esteroides i dels àcids biliars i que forma part de la membrana cel·lular i se sintetitza principalment al fetge.
Aproximadament el 30% del colesterol circulant procedeix de la dieta. S'absorbeix en l'intestí prim juntament amb el colesterol biliar de forma passiva. D'aquí passa a la limfa juntament amb els quilomicrons i les proteïnes de baixa densitat sintetitzades pel budell. L'esterificació del colesterol comença en la cèl·lula intestinal i segueix en la circulació, catalitzada per la lecitina—colesterol-aciltransferasa (EC 2.3.1.43). El colesterol lliure s'bescanvia fàcilment entre les lipoproteïnes circulants i les parets cel·lulars. No succeeix així amb el colesterol esterificat. Els quilomicrons i les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL) alliberen triglicèrids en el teixit muscular o adipós sota l'acció de la lipoproteïnalipasa (EC 3.1.1.34) de la superfície cel·lular, transformant-se en quilomicrons i residus de VLDL. Aquests, que contenen colesterol esterificat seran captats i catabolitzats pel fetge. Aquest fenomen de captació es fa mitjançant els receptors de membrana específics i apolipoproteïna E. Les cèl·lules hepàtiques es carreguen d'esters de colesterol i excreten part a la bilis.
Una part del colesterol alimentari passa a la circulació juntament amb el colesterol i els triglicèrids sintetitzats en el fetge en forma de lipoproteïnes de baixa densitat (LDL). El colesterol endogen sintetitzat en el fetge comença per la secreció de VLDL com a quilomicrons, les VLDL es transformen en lipoproteïnes de densitat intermitja (IDL) (també conegudes com VLDL residuals) que han perdut una part dels triglicèrids a nivell tissular sota l'acció de la lipoproteïnalipasa. Una segona transformació per pèrdua d'apolipoproteïnes i triglicèrids origina les LDL, que contenen esters de colesterol i una única apolipoproteïna (apo B100). Les LDL contenen al voltant del 75% del colesterol circulant. Són captades pels hepatòcits i altres cèl·lules de l'organisme per receptors específics d'apo B100 i apo E. En els individus que presenten un dèficit parcial de receptors de les LDL (hipercolesterolèmia familiar heterozigota) o total (hipercolesterolèmia familiar homozigota), la velocitat de desaparició de les LDL del plasma està alentida, moderada o important.
Finalment les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL) transporten entre un 20 i un 30% de colesterol i molt pocs triglicèrids. La síntesi d'aquestes partícules és complexa. En part serien sintetitzades per les cèl·lules intestinals i hepàtiques i en part provindrien de constituents lipídics i lipoproteics alliberats en ocasió de lipòlisi de lipoproteïnes riques en triglicèrids. Quan s'esterifica el seu colesterol, els discos bilamelars de les HDL naixents es transformen en HDL esfèriques, s'bescanvia colesterol entre HDL, quilomicrons i VLDL mitjançant una proteïna de transferència i assegurant-se el retorn al fetge del colesterol de les cèl·lules de l'organisme.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació directa entre la concentració de colesterol en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi. A partir d'aquesta magnitud i d'altres relacionades es calculen diferents quocients amb un valor semiològic propi.
Amb valors entre 5,2 i 6,5 mmol/L existeix un risc moderat de malaltia coronària, especialment si hi ha antecedents de tabaquisme, hipertensió, diabetis, etc. Amb valors entre 6,5 i 7,8 mmol/L existeix un risc alt. Segons els demés factors de risc s'ha de considerar iniciar el tractament. Amb valors per damunt de 7,8 mmol/L s'ha de fer un estudi a la resta de la família.

Srm—Colesterol; c.subst.

El colesterol és un lípid esteroïdal precursor de les hormones esteroides i dels àcids biliars i que forma part de la membrana cel·lular i se sintetitza principalment al fetge.
Aproximadament el 30% del colesterol circulant procedeix de la dieta. S'absorbeix en l'intestí prim juntament amb el colesterol biliar de forma passiva. D'aquí passa a la limfa juntament amb els quilomicrons i les proteïnes de baixa densitat sintetitzades pel budell. L'esterificació del colesterol comença en la cèl·lula intestinal i segueix en la circulació, catalitzada per la lecitina—colesterol-aciltransferasa (EC 2.3.1.43). El colesterol lliure s'bescanvia fàcilment entre les lipoproteïnes circulants i les parets cel·lulars. No succeeix així amb el colesterol esterificat. Els quilomicrons i les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL) alliberen triglicèrids en el teixit muscular o adipós sota l'acció de la lipoproteïnalipasa (EC 3.1.1.34) de la superfície cel·lular, transformant-se en quilomicrons i residus de VLDL. Aquests, que contenen colesterol esterificat seran captats i catabolitzats pel fetge. Aquest fenomen de captació es fa mitjançant els receptors de membrana específics i apolipoproteïna E. Les cèl·lules hepàtiques es carreguen d'esters de colesterol i excreten part a la bilis.
Una part del colesterol alimentari passa a la circulació juntament amb el colesterol i els triglicèrids sintetitzats en el fetge en forma de lipoproteïnes de baixa densitat (LDL). El colesterol endogen sintetitzat en el fetge comença per la secreció de VLDL com a quilomicrons, les VLDL es transformen en lipoproteïnes de densitat intermitja (IDL) (també conegudes com VLDL residuals) que han perdut una part dels triglicèrids a nivell tissular sota l'acció de la lipoproteïnalipasa. Una segona transformació per pèrdua d'apolipoproteïnes i triglicèrids origina les LDL, que contenen esters de colesterol i una única apolipoproteïna (apo B100). Les LDL contenen al voltant del 75% del colesterol circulant. Són captades pels hepatòcits i altres cèl·lules de l'organisme per receptors específics d'apo B100 i apo E. En els individus que presenten un dèficit parcial de receptors de les LDL (hipercolesterolèmia familiar heterozigota) o total (hipercolesterolèmia familiar homozigota), la velocitat de desaparició de les LDL del plasma està alentida, moderada o important.
Finalment les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL) transporten entre un 20 i un 30% de colesterol i molt pocs triglicèrids. La síntesi d'aquestes partícules és complexa. En part serien sintetitzades per les cèl·lules intestinals i hepàtiques i en part provindrien de constituents lipídics i lipoproteics alliberats en ocasió de lipòlisi de lipoproteïnes riques en triglicèrids. Quan s'esterifica el seu colesterol, els discos bilamelars de les HDL naixents es transformen en HDL esfèriques, s'bescanvia colesterol entre HDL, quilomicrons i VLDL mitjançant una proteïna de transferència i assegurant-se el retorn al fetge del colesterol de les cèl·lules de l'organisme.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació directa entre la concentració de colesterol en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi. A partir d'aquesta magnitud i d'altres relacionades es calculen diferents quocients amb un valor semiològic propi.
Amb valors entre 5,2 i 6,5 mmol/L existeix un risc moderat de malaltia coronària, especialment si hi ha antecedents de tabaquisme, hipertensió, diabetis, etc. Amb valors entre 6,5 i 7,8 mmol/L existeix un risc alt. Segons els demés factors de risc s'ha de considerar iniciar el tractament. Amb valors per damunt de 7,8 mmol/L s'ha de fer un estudi a la resta de la família.

LPI—Colesterol; c.subst.

El colesterol és un lípid esteroïdal precursor de les hormones esteroides i dels àcids biliars i que forma part de la membrana cel·lular i se sintetitza principalment al fetge.
Aproximadament el 30% del colesterol circulant procedeix de la dieta. S'absorbeix en l'intestí prim juntament amb el colesterol biliar de forma passiva. D'aquí passa a la limfa juntament amb els quilomicrons i les proteïnes de baixa densitat sintetitzades pel budell. L'esterificació del colesterol comença en la cèl·lula intestinal i segueix en la circulació, catalitzada per la lecitina—colesterol-aciltransferasa (EC 2.3.1.43). El colesterol lliure s'bescanvia fàcilment entre les lipoproteïnes circulants i les parets cel·lulars. No succeeix així amb el colesterol esterificat. Els quilomicrons i les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL) alliberen triglicèrids en el teixit muscular o adipós sota l'acció de la lipoproteïnalipasa (EC 3.1.1.34) de la superfície cel·lular, transformant-se en quilomicrons i residus de VLDL. Aquests, que contenen colesterol esterificat seran captats i catabolitzats pel fetge. Aquest fenomen de captació es fa mitjançant els receptors de membrana específics i apolipoproteïna E. Les cèl·lules hepàtiques es carreguen d'esters de colesterol i excreten part a la bilis.
Una part del colesterol alimentari passa a la circulació juntament amb el colesterol i els triglicèrids sintetitzats en el fetge en forma de lipoproteïnes de baixa densitat (LDL). El colesterol endogen sintetitzat en el fetge comença per la secreció de VLDL com a quilomicrons, les VLDL es transformen en lipoproteïnes de densitat intermitja (IDL) (també conegudes com VLDL residuals) que han perdut una part dels triglicèrids a nivell tissular sota l'acció de la lipoproteïnalipasa. Una segona transformació per pèrdua d'apolipoproteïnes i triglicèrids origina les LDL, que contenen esters de colesterol i una única apolipoproteïna (apo B100). Les LDL contenen al voltant del 75% del colesterol circulant. Són captades pels hepatòcits i altres cèl·lules de l'organisme per receptors específics d'apo B100 i apo E. En els individus que presenten un dèficit parcial de receptors de les LDL (hipercolesterolèmia familiar heterozigota) o total (hipercolesterolèmia familiar homozigota), la velocitat de desaparició de les LDL del plasma està alentida, moderada o important.
Finalment les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL) transporten entre un 20 i un 30% de colesterol i molt pocs triglicèrids. La síntesi d'aquestes partícules és complexa. En part serien sintetitzades per les cèl·lules intestinals i hepàtiques i en part provindrien de constituents lipídics i lipoproteics alliberats en ocasió de lipòlisi de lipoproteïnes riques en triglicèrids. Quan s'esterifica el seu colesterol, els discos bilamelars de les HDL naixents es transformen en HDL esfèriques, s'bescanvia colesterol entre HDL, quilomicrons i VLDL mitjançant una proteïna de transferència i assegurant-se el retorn al fetge del colesterol de les cèl·lules de l'organisme.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació directa entre la concentració de colesterol en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi. A partir d'aquesta magnitud i d'altres relacionades es calculen diferents quocients amb un valor semiològic propi.
Amb valors entre 5,2 i 6,5 mmol/L existeix un risc moderat de malaltia coronària, especialment si hi ha antecedents de tabaquisme, hipertensió, diabetis, etc. Amb valors entre 6,5 i 7,8 mmol/L existeix un risc alt. Segons els demés factors de risc s'ha de considerar iniciar el tractament. Amb valors per damunt de 7,8 mmol/L s'ha de fer un estudi a la resta de la família.

LAs—Colesterol; c.subst.

El colesterol és un lípid esteroïdal precursor de les hormones esteroides i dels àcids biliars i que forma part de la membrana cel·lular i se sintetitza principalment al fetge.
Aproximadament el 30% del colesterol circulant procedeix de la dieta. S'absorbeix en l'intestí prim juntament amb el colesterol biliar de forma passiva. D'aquí passa a la limfa juntament amb els quilomicrons i les proteïnes de baixa densitat sintetitzades pel budell. L'esterificació del colesterol comença en la cèl·lula intestinal i segueix en la circulació, catalitzada per la lecitina—colesterol-aciltransferasa (EC 2.3.1.43). El colesterol lliure s'bescanvia fàcilment entre les lipoproteïnes circulants i les parets cel·lulars. No succeeix així amb el colesterol esterificat. Els quilomicrons i les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL) alliberen triglicèrids en el teixit muscular o adipós sota l'acció de la lipoproteïnalipasa (EC 3.1.1.34) de la superfície cel·lular, transformant-se en quilomicrons i residus de VLDL. Aquests, que contenen colesterol esterificat seran captats i catabolitzats pel fetge. Aquest fenomen de captació es fa mitjançant els receptors de membrana específics i apolipoproteïna E. Les cèl·lules hepàtiques es carreguen d'esters de colesterol i excreten part a la bilis.
Una part del colesterol alimentari passa a la circulació juntament amb el colesterol i els triglicèrids sintetitzats en el fetge en forma de lipoproteïnes de baixa densitat (LDL). El colesterol endogen sintetitzat en el fetge comença per la secreció de VLDL com a quilomicrons, les VLDL es transformen en lipoproteïnes de densitat intermitja (IDL) (també conegudes com VLDL residuals) que han perdut una part dels triglicèrids a nivell tissular sota l'acció de la lipoproteïnalipasa. Una segona transformació per pèrdua d'apolipoproteïnes i triglicèrids origina les LDL, que contenen esters de colesterol i una única apolipoproteïna (apo B100). Les LDL contenen al voltant del 75% del colesterol circulant. Són captades pels hepatòcits i altres cèl·lules de l'organisme per receptors específics d'apo B100 i apo E. En els individus que presenten un dèficit parcial de receptors de les LDL (hipercolesterolèmia familiar heterozigota) o total (hipercolesterolèmia familiar homozigota), la velocitat de desaparició de les LDL del plasma està alentida, moderada o important.
Finalment les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL) transporten entre un 20 i un 30% de colesterol i molt pocs triglicèrids. La síntesi d'aquestes partícules és complexa. En part serien sintetitzades per les cèl·lules intestinals i hepàtiques i en part provindrien de constituents lipídics i lipoproteics alliberats en ocasió de lipòlisi de lipoproteïnes riques en triglicèrids. Quan s'esterifica el seu colesterol, els discos bilamelars de les HDL naixents es transformen en HDL esfèriques, s'bescanvia colesterol entre HDL, quilomicrons i VLDL mitjançant una proteïna de transferència i assegurant-se el retorn al fetge del colesterol de les cèl·lules de l'organisme.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació directa entre la concentració de colesterol en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi. A partir d'aquesta magnitud i d'altres relacionades es calculen diferents quocients amb un valor semiològic propi.
Amb valors entre 5,2 i 6,5 mmol/L existeix un risc moderat de malaltia coronària, especialment si hi ha antecedents de tabaquisme, hipertensió, diabetis, etc. Amb valors entre 6,5 i 7,8 mmol/L existeix un risc alt. Segons els demés factors de risc s'ha de considerar iniciar el tractament. Amb valors per damunt de 7,8 mmol/L s'ha de fer un estudi a la resta de la família.

Srm—Colesterol d'HDL; c.subst.

El colesterol d'HDL és el colesterol transportat en el plasma per les lipoproteïnes d'alta densitat (HDL). Aquestes lipoproteïnes són les responsables del transport invers del colesterol des de les cèl·lules perifèriques fins al fetge. Aquí, el colesterol es transforma en àcids biliars els quals són excretats dins l'intestí via el tracte biliar. Existeix una relació inversa entre la concentració de colesterol d'HDL en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi. No es tracta d'una mesura de cribatge sinó per avaluar malalts amb una concentració de colesterol en el límit o alta. En la majoria dels pacients amb hepatopaties, els valors del colesterol d'HDL i d'LDL són molt més baixos. Això és degut a què les hepatopaties influeixen en el metabolisme lipídic.

Indicacions i interpretació

Amb valors inferiors a 1,04 mmol/L existeix risc alt de malaltia arterioscleròtica.

Srm—Colesterol (exclòs el d'HDL); c.subst.

La concentració de colesterol en que s'exclou el colesterol d'HDL es coneix com a colesterol "no-HDL". Aquesta concentració de colesterol inclou la concentració de colesterol LDL i colesterol VLDL o, en general, la concentració de molècules que contenen l'apoproteïna B. Aquesta magnitud s'obté de la resta entre la concentració de colesterol i colesterol d'HDL.

Indicacions i interpretació

La concentració de colesterol (exclòs el d'HDL) representa millor la concentració de totes les lipoproteïnes aterogèniques, que la concentració de colesterol d'LDL de manera aïllada, especialment en presència de concentracions elevades de triglicèrids en plasma. D'altra banda, a causa que mitjançant la fórmula de Friedewald no es pot calcular la concentració de colesterol d'LDL amb concentracions de triglicèrids superiors a 2,3 mmol/L, el càlcul de la concentració de colesterol (exclòs el d'HDL) és una magnitud útil en l'avaluació del risc aterogènic. [191]
El III Panell del National Cholesterol Education Program (2001) recomana com a primer objectiu la disminució de la concentració de colesterol d'LDL per sota de 3,4 mmol/L per prevenció primària i per sota de 2,6 mmol/L per prevenció secundària o d'alt risc (presència de dos o més factors de risc). Com a segon objectiu reomana la disminució de la concentració de colesterol (exclòs el d'HDL) per sota de 4,2 mmol/L per prevenció primària i per sota de 3,4 mmol/L per prevenció secundària o d'alt risc [74]

Srm—Colesterol d'HDL / Colesterol; raó subst.

La magnitud Srm—Colesterol d'HDL/ Colesterol; quocient subst. és una raó i s'obté dividint el valor de la concentració de colesterol d'HDL pel valor de la concentració de colesterol.

Indicacions i interpretació

Les dades de grans estudis poblacionals com el de Framingham suggereixen que el quocient colesterol d'HDL/colesterol és una magnitud amb un potent poder predictiu de risc coronari ja que es tracta d'un quocient que reflexa la presència de dues magnituds amb una elevat component de risc. Una concentració elevada de colesterol en sèrum és un marcador aterogènic i la disminució de la concentració de colesterol d'HDL es correlaciona amb multiples factors de risc de la síndrome metabòlica a més de ser per si mateix un factor de risc independent de malaltia cardiovascular.
Un quocient <0,20 indica que existeix un risc elevat de malaltia cardiovascular.

Srm—Colesterol d'LDL; c.subst. (segons Friedewald)

El colesterol d'LDL és el colesterol transportat en el plasma per les lipoproteïnes de baixa densitat. Les lipoproteïnes de baixa densitat (LDL) contenen del 60 al 70% del colesterol del plasma, i són les principals proteÏnes aterogèniques. La concentració de colesterol d'LDL ofereix una millor precisió en l'avaluació del risc i és el principal objectiu de les intervencions orientades a disminuir el colesterol circulant. No obstant, la mesura inicial del colesterol és preferible per la seva facilitat, cost, no requerir condicions especials de dejuni i la correspondència amb el colesterol d'LDL.
La concentració de colesterol d'LDL en plasma o sèrum es pot estimar a partir de les concentracions en plasma o sèrum de colesterol d'HDL i de triglicèrid, mitjançant la fórmula de Friedewald.

Indicacions i interpretació

Existeix una relació directa entre la concentració de colesterol d'LDL en plasma o sèrum i el risc de patir les manifestacions clíniques de l'arterioesclerosi.
Amb valors inferiors a 3,4 mmol/L existeix risc baix d'arterioesclerosi. Amb valors superiors a 4,1 mmol/L existeix risc alt d'arterioesclerosi.

Srm—Complement C3; c.massa

El C3 és un component del sistema del complement, i té un paper fonamental a la resposta inflamatòria i la funcionalitat del sistema immunitari. És produït al fetge i pels monòcits.

Indicacions i interpretació

El factor C3 del complement és el nexe d'unió entre les tres vies del complement (clàssica, lectines i alternativa). És el factor de complement que es troba en major concentració al sèrum.
La concentració de C3 pot estar disminuïda en cas de dèficit congènit o degut al seu consum com a conseqüència de l'activació del complement.
Concentracions baixes de C3 en sèrum es troben en dèficit congènit, lupus eritematos sistèmic (LES), algunes formes de glomerulonefritis membranoproliferativa, malaltíes per depòsit d'immunocomplexos, sepsis i pancreatitis aguda. En pacients amb LES la concentració de C3 reflexa l'activitat de la malaltia.
El C3 és una proteïna de fase aguda, amb lo qual pot presentar una concentració elevada en sèrum en malalties inflamatòries.

Srm—Complement C4; c.massa

El C4 és un component del sistema del complement, i té un paper fonamental a la resposta inflamatòria i la funcionalitat del sistema immunitari. És produït al fetge i pels monòcits

Indicacions i interpretació

La reducció de l'activitat del complement està associada amb fallida renal severa. Les deficiències de C4 es manifesten com a infeccions recurrents estafilocòcciques i estreptocòcciques, i en malalties per ICC com glomerulonefritis, vasculitis, i endocarditis. Les deficiències heretades o adquirides d'inhibidor de C1q causen descensos en els nivells de C4 en sèrum, la qual cosa s'associa amb angioedema.

Srm—Component monoclonal; c.massa

Indicacions i interpretació

Donat que la concentració de la immunoglobulina monoclonal està relacionada directament amb la massa del clon de cèl·lules que la produeixen, el component monoclonal constitueix un marcador essencial tant en el moment del diagnòstic del mieloma múltiple com en la monitorització i l'evaluació de la resposta al tractament (els canvis en la concentració del component monoclonal representen el principal indicador de la resposta al tractament).

Srm—Coriogonadotropina; c.subst.arb. (no urgent)

Hormona peptídica produïda per la placenta, constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta, que té la funció d'estimular la formació del cos luti i el creixement de l'úter. La subunitat alfa és essencialment idèntica a les subunitats alfa de la lutropina, la fol·litropina i la tirotropina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en el diagnòstic i seguiment de l'embaràs i tumors de cèl·lules germinals.

Pla—Coriogonadotropina; c.subst.arb. (urgent)

La coriogonadotropina és una hormona peptídica produïda per la placenta, constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta, que té la funció d'estimular la formació del cos luti i el creixement de l'úter. La subunitat alfa és essencialment idèntica a les subunitats alfa de la lutropina, la fol•litropina i la tirotropina.
La coriogonadotropina arriba fins a concentracions de 2000 int.u./L. un mes després de la concepció, i al tercer mes assoleix un pic de 100.000 int.u./L després del qual es produeix una caiguda gradual. Normalment, després del part, la seva concentració baixa ràpidament, assolint concentracions <5 int.u./L unes dues setmanes després. Els embarassos ectòpics i aquells que finalitzen en avortament espontani tendeixen a tenir concentracions de coriogonadotropina més baixes del normal en dones embarassades.

Indicacions i interpretació

La mesura d'aquesta magnitud al laboratori de urgències està restringida al servei de Ginecologia, previa consulta telefònica amb el facultatiu bioquímic de guàrdia, per al diagnòstic o seguiment d'embaràs ectòpic.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Aspirat nasofaringi—Coronavirus SARS-CoV-2 (gen E); c.arb.(negatiu, positiu) (cribratge; PCR-RT; urgent)

El SARS-CoV-2 és un tipus de coronavirus de la síndrome respiratòria aguda greu, causant de la malaltia per coronavirus de 2019 (COVID-19).
Els símptomes d'infecció per SARS-*CoV-2 són variables i pot causar des de malaltia lleu que inclou rinorrea, mal de coll, tos i febre, fins a dificultat respiratòria o pneumònia, en els casos més greus.

Indicacions i interpretació

L'anàlisi urgent de SARS-*CoV-2 per PCR en el analitzador vitaPCR permet la detecció qualitativa i la discriminació de l'ARN víric del SARS-*CoV-2 en frotis nasofaringeos obtinguts en pacients amb signes i símptomes d'infecció respiratòria amb sospita de COVID-19.

Uri—Coriogonadotropina; c.arb. (negatiu, positiu) (urgent)

Hormona peptídica produïda per la placenta, constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta, que té la funció d'estimular la formació del cos luti i el creixement de l'úter. La subunitat alfa és essencialment idèntica a les subunitats alfa de la lutropina, la fol·litropina i la tirotropina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en el diagnòstic d'embaràs. Té especial interès en el diagnòstic d'embaràs abans de la prescripció de drogues mutàgenes o de la realització d'exploracions radiològiques. També és útil en el diagnòstic d'embaràs ectòpic i en casos de metrorragies.

Uri—Coriogonadotropina; c.arb. (negatiu, positiu) (no urgent)

Hormona peptídica produïda per la placenta, constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta, que té la funció d'estimular la formació del cos luti i el creixement de l'úter. La subunitat alfa és essencialment idèntica a les subunitats alfa de la lutropina, la fol·litropina i la tirotropina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en el diagnòstic d'embaràs. Té especial interès en el diagnòstic d'embaràs abans de la prescripció de drogues mutàgenes o de la realització d'exploracions radiològiques. També és útil en el diagnòstic d'embaràs ectòpic i en casos de metrorragies.

Pla—Corticotropina; c.subst.

Hormona peptídica produïda per la hipòfisi anterior, la funció de la qual és estimular la síntesi de corticosteroides a partir del colesterol.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en les alteracions de l'eix hipotalàmic-hipofisari-suprarenal, principalment en la insuficiència suprarenal i en la síndrome de Cushing.
Per a la interpretació dels resultats, cal tenir en compte si el pacient està sotmès a teràpia amb corticosteroides, l'hora de l'obtenció de la mostra (perquè existeix ritme circadiari) i el possible estrès originat en el procés d'extracció.

Srm—Cortisol; c.subst.

El cortisol és una hormona esteroïdal produïda per l'escorça suprarenal que correspon a l'entitat molecular 11beta,17,21-trihidroxipreny-4-en-3,20-diona. La seva funció principal és controlar el metabolisme dels glúcids, cosa que fa augmentar la concentració de glucosa en el plasma. Aquesta hormona és transportada al plasma per la transcortina i l'albúmina.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques són:
- Sospita d'hipercortisolisme (Síndrome de Cushing) degut a: hiperfunció suprarenal primària per un adenoma, carcinoma o una hiperplàsia nodular; hiperfunció suprarenal secundaria a hipersecreció hipofisària de corticotropina per un adenoma; hiperfunció suprarenal per secreció ectòpica de corticotropina o de corticoliberina
- Sospita d'hipocortisolisme: hipocortisolisme primari de causa autoimmune. Hipocortisolisme secundari a alteracions hipotalamohipofisàries
- Hiperplàsia suprarenal congènita

Srm—Coure(I+II); c.subst.(SRM 1950; Espectrometria d'absorció atòmica de flama)

El coure és un element químic de nombre atòmic 29 que pertany a la família dels metalls de transició on, en estat d'oxidació +1 o +2, és un cofactor de diversos enzims, especialment oxidases i citocroms. De fet, com passa amb el ferro, aquesta capacitat de guanyar i perdre electrons és la que li atorga la seva inclusió com a cofactor de diversos enzims que catalitzen reaccions d'oxidació-reducció (cuproenzims). Així mateix, cal esmentar que la regulació homeostàtica del coure és molt complexa on el fetge és l'òrgan clau per facilitar-ne el seu emmagatzematge i la seva incorporació a la proteïna transportadora ceruloplasmina. L'absorció intestinal i l'excreció biliar també tenen un paper important en la seva regulació homeostàtica.

Indicacions i interpretació

El mesurament de la concentració de substància de coure en el sèrum és útil per conèixer l'estat nutricional d'aquest element químic a l'organisme, així com el seu grau de toxicitat. També serveix per al diagnòstic i seguiment de síndromes o malalties relacionades amb un excés o deficiència de coure a l'organisme, tals com: la malaltia de Wilson, la cirrosis biliar primària, la malaltia de Menkes i el síndrome de la banya occipital.
Es poden trobar valors disminuïts (per sota del límit superior de l'interval de referència) en individus que presenten síndromes de malabsorció (malaltia celíaca, fibrosis quística, colitis ulcerosa), síndrome nefròtic, anèmia microcítica, neutropènia, anomalies de la pigmentació, cirurgia bariàtrica, la malaltia de Menkes i el síndrome de la banya occipital
Es poden trobar valors augmentats (per sobre del límit superior de l'interval de referència) en l'embaràs (principalment, al tercer trimestre), així com en individus: sotmesos a teràpies amb anticonceptius orals i de substitució d'estrògens, que realitzen exercici intens i regular, fumadors, que presenten algun procés d'infecció, inflamació, o estrès, amb diferents malalties (tumors malignes, malaltia de Hodgkin, malaltia de Wilson, cirrosis biliar primària, trastorns del col·lagen, hemocromatosi, infart de miocardi, miocardiopatia dilatada).[349]

Pla—Creatina-cinasa; c.cat.

La creatina-cinasa (EC 2.7.3.2) és un enzim citoplasmàtic, localitzat principalment al múscul estriat i llis, encara que també es troba al cervell, a l'úter i a l'aparell digestiu, que catalitza la reacció ATP + creatina = ADP + fosfocreatina. Té la funció de regeneració de l'ATP especialment en els sistemes contràctils i de transport.
Té una composició dimèrica per la qual cosa existeixen tres formes moleculars: la 1 (BB) que és cerebral (però també en tracte digestiu, placenta, pulmó i úter), la 2 (MB) cardíaca i la 3 (MM) muscular. altres formes descrites són: macrocreatina-cinasa tipus I (associació creatina-cinasa BB amb immunoglobulines IgG i IgA, massa molecular relativa de 240.000) sense valor patològic; macrocreatina-cinasa tipus II o mitocondrial (massa molecular relativa 84.000) a pacients amb càncer; formes múltiples de creatina-cinasa MM i MB (MM1, MM2, MM3, M1B, M1M) degudes a la presència de carboxipeptidasa en el sèrum.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració plasmàtica o sèrica és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de l'infart agut de miocardi i de diverses alteracions musculars.
Augmenta: infart de miocardi (les formes 2 i 3; augmenta a les 2 hores de l'inici de la lesió, pic màxim a les 9-18 hores, regressa a les 72 hores), cirurgia cardíaca (les formes 2 i 3), neuropaties (la forma 3). Miopatia, inflamació distròfica, cremades, hipertèrmia maligna postoperatòria, afeccions cerebrals (la forma 1), edemes (diabetis, síndrome nefròtic), tumors (la forma 1). Neuroblastoma, neoplàsia pulmonar de cèl·lules petites, càncer de múscul, pròstata, vesícula, rabdomiosarcoma metastàsic d'ovari (la forma 2), adenocarcinoma de mama, estómac i intestí (creatina-cinasa mitocondrial, la forma 1), hipotiroïdisme (la forma 3).

Srm—Creatina-cinasa; c.cat.

La creatina-cinasa (EC 2.7.3.2) és un enzim citoplasmàtic, localitzat principalment al múscul estriat i llis, encara que també es troba al cervell, a l'úter i a l'aparell digestiu, que catalitza la reacció ATP + creatina = ADP + fosfocreatina. Té la funció de regeneració de l'ATP especialment en els sistemes contràctils i de transport.
Té una composició dimèrica per la qual cosa existeixen tres formes moleculars: la 1 (BB) que és cerebral (però també en tracte digestiu, placenta, pulmó i úter), la 2 (MB) cardíaca i la 3 (MM) muscular. Altres formes descrites són: macrocreatina-cinasa tipus I (associació creatina-cinasa BB amb immunoglobulines IgG i IgA, massa molecular relativa de 240.000) sense valor patològic; macrocreatina-cinasa tipus II o mitocondrial (massa molecular relativa 84.000) a pacients amb càncer; formes múltiples de creatina-cinasa MM i MB (MM1, MM2, MM3, M1B, M1M) degudes a la presència de carboxipeptidasa en el sèrum.

Indicacions i interpretació

Augmenta: infart de miocardi (les formes 2 i 3; augmenta a les 2 hores de l'inici de la lesió, pic màxim a les 9-18 hores, regressa a les 72 hores), cirurgia cardíaca (les formes 2 i 3), neuropaties (la forma 3). Miopatia, inflamació distròfica, cremades, hipertèrmia maligna postoperatòria, afeccions cerebrals (la forma 1), edemes (diabetis, síndrome nefròtic), tumors (la forma 1). Neuroblastoma, neoplàsia pulmonar de cèl·lules petites, càncer de múscul, pròstata, vesícula, rabdomiosarcoma metastàsic d'ovari (la forma 2), adenocarcinoma de mama, estómac i intestí (creatina-cinasa mitocondrial, la forma 1), hipotiroïdisme (la forma 3).

Pla—Creatina-cinasa 2; c.massa

L'isoenzim MB de la creatina cinasa es troba principalment al teixit cardíac. L' augment plasmàtic de la seva concentració es produeix a l'infart agut de miocardi dintre les 4-8 hores de l'inici del dolor, arribant a concentracions màximes entre les 12-24 hores i tornant a concentracions dintre de l'interval de referència a les 24-72 hores després de la necrosi.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de massa de la creatina-cinasa 2 és útil pel diagnòstic i el control de l'evolució de l'infart agut de miocardi. A més, la indicació principal d'aquesta mesura és el diagnòstic de reinfart mitjançant l'anàlisi de l'evolució de les concentracions plasmàtiques. S'han descrit augments de la concentració de massa de la creatina-cinasa 2 en malalties musculars, traumatismes i lesió miocàrdica.

Srm—Creatinini; c.subst.

Creatinini és el terme que designa conjuntament a la creatinina (massa molar 113,1 g/mol) i a la seva forma ionitzada, l'ió creatinini. Es forma en el múscul estriat i és el producte final del catabolisme de la creatina i és alliberada de forma constant en el plasma i eliminat per l'orina (es filtra lliurament en el glomèrul i no és reabsorbida pel túbul, encara que una petita part és segregada per ell). A pesar de les seves limitacions, la mesura de la concentració de creatinini en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficiència renal aguda. En menor grau, depèn de la ingesta de proteïna i sobretot de la massa muscular

Indicacions i interpretació

Augment: la insuficiència renal aguda i crònica, acromegàlia activa, hipertiroïdisme. Disminució: embaràs (primer i segon trimestre), malalties debilitants (vellesa, disminució de la massa muscular).

Pla—Creatinini; c.subst.

Creatinini és el terme que designa conjuntament a la creatinina (massa molar 113,1 g/mol) i a la seva forma ionitzada, l'ió creatinini. Es forma en el músall estriat i és el producte finCU del catabolisme de la creatina i és alliberada de forma constant en el plasma i eliminat per l'orina (es filtra lliurament en el glomèrul i no és reabsorbida pel túbul, encara que una petita part és segregada per ell). A pesar de les seves limitacions, la mesura de la concentració de creatinini en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficiència renal aguda. En menor grau, depèn de la ingesta de proteïna i sobretot de la massa muscular

Indicacions i interpretació

Augment: la insuficiència renal aguda i crònica, acromegàlia activa, hipertiroïdisme. Disminució: embaràs (primer i segon trimestre), malalties debilitants (vellesa, disminució de la massa muscular).

Líquid—Creatinini; c.subst.

Creatinini és el terme que designa conjuntament a la creatinina (massa molar 113,1 g/mol) i a la seva forma ionitzada, l'ió creatinini. Es forma en el múscul estriat i és el producte final del catabolisme de la creatina i és alliberada de forma constant en el plasma i eliminat per l'orina (es filtra lliurament en el glomèrul i no és reabsorbida pel túbul, encara que una petita part és segregada per ell). A pesar de les seves limitacions, la mesura de la concentració de creatinini en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficiència renal aguda. En menor grau, depèn de la ingesta de proteïna i sobretot de la massa muscular

Indicacions i interpretació

Augment: la insuficiència renal aguda i crònica, acromegàlia activa, hipertiroïdisme. Disminució: embaràs (primer i segon trimestre), malalties debilitants (vellesa, disminució de la massa muscular).

Srm—Coriogonadotropina (cadena beta lliure); c.subst.arb.

La gestació d'un fetus afectat d'una trisomia 21, 18 o 13 presenta una concentració en sang materna augmentada o disminuida de diversos marcadors bioquímics mesurables a partir de la setmana 8 de l'embaràs. També presenten trets ecogràfics característics observables a partir de la setmana 11.
El cribratge prenatal de trisomies permet estimar la probabilitat de que un fetus estigui afectat d'alguna d'aquestes trisomies, expressant-la com a Índex de risc. Es calcula a partir de la combinació de les mesures de les concentracions de dos marcadors bioquímics secretats pel trofoblaste (proteïna A plasmàtica associada a la gestació i la fracció beta lliure de la coriogonadotropina) i d'un marcador ecogràfic (Translucidesa nucal o plec nucal). La prova es realitza durant el primer trimestre de la gestació entre les setmanes 8 i 13 , ambdues incloses. Una vegada obtingut l'Index de risc de cada un dels tres marcadors, s'obtè el risc combinat prèviament ajustat amb els següents factors: edat materna en la data prevista de part, pes, origen (caucàsic, negre, magrebí i oriental), hàbit tabàquic i presència de diabetes insulinodepenent. El marcador ecogràfic es mesura durant l'ecografia de primer trimestre quan el fetus presenta una longitud cefalocaudal (CRL) entre 45 i 84 mm que correspon aproximadament a una edat gestacional de 11-13 setmanes.

Indicacions i interpretació

El resultat del cribratge de trisomies s'expresa com a Índex de risc de trisomia 21 i Index de risc de trisomia 18 i 13. El valor discriminant aplicable és el que marquen les directrius del Departament de Salut (ref.bib. 1). Index baix: <1/250, Index alt: => 1/250. Aplicant aquest punt de tall s'obtenen unes taxes de detecció de trisomies entre un 80-90 % amb un 3% aproximat de falsos positius. En el cas de que algun dels dos riscos presenti un resultat alt es recomana realitzar estudis adicionals amb proves confirmatòries (cariotip fetal mitjançant amniocentesi o biòpsia corial) per la qual cosa es deriva la gestant a l'hospital de referència [286].

Srm—Proteïna A plasmàtica associada a la gestació; c.subst.arb.

La gestació d'un fetus afectat d'una trisomia 21, 18 o 13 presenta una concentració en sang materna augmentada o disminuida de diversos marcadors bioquímics mesurables a partir de la setmana 8 de l'embaràs. També presenten trets ecogràfics característics observables a partir de la setmana 11.
El cribratge prenatal de trisomies permet estimar la probabilitat de que un fetus estigui afectat d'alguna d'aquestes trisomies, expressant-la com a Índex de risc. Es calcula a partir de la combinació de les mesures de les concentracions de dos marcadors bioquímics secretats pel trofoblaste (proteïna A plasmàtica associada a la gestació i la fracció beta lliure de la coriogonadotropina) i d'un marcador ecogràfic (Translucidesa nucal o plec nucal). La prova es realitza durant el primer trimestre de la gestació entre les setmanes 8 i 13 , ambdues incloses. Una vegada obtingut l'Index de risc de cada un dels tres marcadors, s'obtè el risc combinat prèviament ajustat amb els següents factors: edat materna en la data prevista de part, pes, origen (caucàsic, negre, magrebí i oriental), hàbit tabàquic i presència de diabetes insulinodepenent. El marcador ecogràfic es mesura durant l'ecografia de primer trimestre quan el fetus presenta una longitud cefalocaudal (CRL) entre 45 i 84 mm que correspon aproximadament a una edat gestacional de 11-13 setmanes.

Indicacions i interpretació

El resultat del cribratge de trisomies s'expresa com a Índex de risc de trisomia 21 i Index de risc de trisomia 18 i 13. El valor discriminant aplicable és el que marquen les directrius del Departament de Salut (ref.bib. 1). Index baix: <1/250, Index alt: => 1/250. Aplicant aquest punt de tall s'obtenen unes taxes de detecció de trisomies entre un 80-90 % amb un 3% aproximat de falsos positius. En el cas de que algun dels dos riscos presenti un resultat alt es recomana realitzar estudis adicionals amb proves confirmatòries (cariotip fetal mitjançant amniocentesi o biòpsia corial) per la qual cosa es deriva la gestant a l'hospital de referència [286].

Srm—Crioaglutinina; c.subst.arb. (0, 1)

Indicacions i interpretació

Aquesta anàlisi té com objectiu determinar la presència d'aglutinines fredes en sèrum i està indicada en casos de sospita d'anèmia hemolítica autoimmune per anticossos freds.
El diagnòstic de l'anèmia hemolítica autoimmune (AHAI) depèn de la demostració d'autoanticossos fixats a la membrana eritrocitària del pacient. Els autoanticossos poden ser de dos tipus: calents (associació amb l'antigen a 37ºC) i freds (associació amb l'antigen per sota de 30º-35ºC). El tipus més freqüent d'autoanticòs fred és un anticòs IgM; solen ser anticossos que actuen a baixes temperatures, títols alts d'aquests aglutinen els eritròcits normals a 4ºC, però el títol cau bruscament amb l'augment de temperatura i l'anticòs no reacciona normalment per sobre dels 32ºC. Quan l'amplitud tèrmica és gran, pot ser causa d'hemòlisi important intravascular i es sol acompanyar de fenomen de Raynaud i altres trastorns de la circulació perifèrica. Els eritròcits d'aquests pacients són positius al test de Coombs directe.
Sospita d'anèmia hemolítica autoimmune per anticossos freds. Els resultats s'expressen com a positiu o negatiu (presència o absència d'aglutinines fredes). Es considera la positivitat valorable quan el títol és igual o superior a 1/64.

Srm—Crioglobulines; prop.arb. (immunofixació)

Les crioglobulines consisteixen en immunoglobulines que precipiten quan la mostra de sèrum és refrigerada. La temperatura a la qual precipiten determina que es produeixin les manifestacions clíniques associades a la crioglobulinèmia. Si la sang circula per una part del cos on la temperatura és inferior a la temperatura crítica (per exemple les mans), les immunoglobulines adquireixen la propietat precipitant, dipositant-se en la paret dels capil•lars d'aquesta zona o d'altres zones del cos, causant obstrucció vascular o activació del complement i per tant inflamació.

Indicacions i interpretació

Segons la classificació de Brouet, hi ha 3 tipus de crioglobulinèmia:
• Tipus I: una (o rarament més classes) de crioglobulina monoclonal. Normalment associada a síndromes limfoproliferatives com a mieloma múltiple, macroglobulinèmia de Waldenström o limfoma.
• Tipus II: coexistència de crioglobulina monoclonal i policlonal. Típicament és una IgM monoclonal amb activitat de factor reumatoide, que s'uneix a una IgG policlonal. S'associa freqüentment amb infecció vírica crònica, particularment VHV i VIH, i amb malaltia autoimmunitària sistèmica.
• Tipus III: una o més classes de crioglobulina policlonal. Típicament és una IgM policlonal amb activitat de factor reumatoide, més una IgG policlonal. S'associa freqüentment amb infecció vírica crònica, particularment VHV i VIH, i amb malaltia autoimmunitària sistèmica.

Les manifestacions clíniques de la crioglobulinèmia tipus I rarament inclouen símptomes relacionats amb vasculitis, i tendeixen a associar-se als relacionats amb hiperviscositat i oclusió de vasos perifèrics, com a fenomen de Raynaud, acrocianosis, púrpura, livedo reticularis i símptomes neurològics associats a hiperviscositat.
La crioglobulinèmia mixta (inclou la tipus II i la tipus III) causa vasculitis de vas petit per dipòsit de immunocomplexos de crioglobulina i conseqüent activació del complement. Pot afectar a molts òrgans, causant vasculitis cutània, glomerulonefritis, artritis, neuropatia o hepatitis crònica entre altres manifestacions clíniques. La síndrome de crioglobulinèmia mixta es caracteritza típicament per la tríade de púrpura, debilitat i artràlgies.
En individus sans es pot observar presència de crioglobulines a baixa concentració, sense cap manifestació clínica. Durant un procés infecciós, poden aparèixer crioglobulines policlonals de forma transitòria.

Srm—Crioglobulines; c.arb. (0, 1)

Les crioglobulines consisteixen en immunoglobulines que precipiten quan la mostra de sèrum és refrigerada. La temperatura a la qual precipiten determina que es produeixin les manifestacions clíniques associades a la crioglobulinèmia. Si la sang circula per una part del cos on la temperatura és inferior a la temperatura crítica (per exemple les mans), les immunoglobulines adquireixen la propietat precipitant, dipositant-se en la paret dels capil•lars d'aquesta zona o d'altres zones del cos, causant obstrucció vascular o activació del complement i per tant inflamació.

Indicacions i interpretació

Segons la classificació de Brouet, hi ha 3 tipus de crioglobulinèmia:
• Tipus I: una (o rarament més classes) de crioglobulina monoclonal. Normalment associada a síndromes limfoproliferatives com a mieloma múltiple, macroglobulinèmia de Waldenström o limfoma.
• Tipus II: coexistència de crioglobulina monoclonal i policlonal. Típicament és una IgM monoclonal amb activitat de factor reumatoide, que s'uneix a una IgG policlonal. S'associa freqüentment amb infecció vírica crònica, particularment VHV i VIH, i amb malaltia autoimmunitària sistèmica.
• Tipus III: una o més classes de crioglobulina policlonal. Típicament és una IgM policlonal amb activitat de factor reumatoide, més una IgG policlonal. S'associa freqüentment amb infecció vírica crònica, particularment VHV i VIH, i amb malaltia autoimmunitària sistèmica.

Les manifestacions clíniques de la crioglobulinèmia tipus I rarament inclouen símptomes relacionats amb vasculitis, i tendeixen a associar-se als relacionats amb hiperviscositat i oclusió de vasos perifèrics, com a fenomen de Raynaud, acrocianosis, púrpura, livedo reticularis i símptomes neurològics associats a hiperviscositat.
La crioglobulinèmia mixta (inclou la tipus II i la tipus III) causa vasculitis de vas petit per dipòsit de immunocomplexos de crioglobulina i conseqüent activació del complement. Pot afectar a molts òrgans, causant vasculitis cutània, glomerulonefritis, artritis, neuropatia o hepatitis crònica entre altres manifestacions clíniques. La síndrome de crioglobulinèmia mixta es caracteritza típicament per la tríade de púrpura, debilitat i artràlgies.
En individus sans es pot observar presència de crioglobulines a baixa concentració, sense cap manifestació clínica. Durant un procés infecciós, poden aparèixer crioglobulines policlonals de forma transitòria.

Pla—Cromogranina A; c.massa

La cromogranina A (CgA) pertany a una família de proteïnes secretores acídiques, distribuïdes en el sistema neuroendocrí, en grànuls secretors, on són emmagatzemades i secretades junt amb hormones peptídiques, amines i neurotransmissors peptídics. La medul·la adrenal és el lloc de major producció i magatzem de cromogranina A, i després la hipòfisi, el pàncrees, l'estómac i l'intestí. En menor proporció es troba present en mama, pulmó, cor i pròstata. En humans, la cromogranina A és codificada pel gen CHGA.
La CgA és el precursor d'uns quants pèptids, entre ells la vasostatina, pancreastatina, la catestatina i la parastatina. Aquests pèptid inhibeixen la funció neuroendocrina de les cèl·lules que els secreten (regulació autocrina) o de les cél·lules properes (regulació paracrina). Altres pèptides derivats de la cromogranina A tenen una funció incerta. La cromogranina A podria promoure la generació de grànuls de secreció

Indicacions i interpretació

S'han observat concentracions plasmàtiques elevades de CgA en pacients amb tumors neuroendocrins. Es coneix com a marcador de feocromocitomes, neuroblastomes, tumors carcinoides, carcinomes de tiroides, tumors de pàncrees, tumors gàstrics, gastrinomes, glucagonomes, insulinomes, somatostatinomes, Zollinger-Ellison, càncer de pulmó de cèl·lules petites, adenomes no secretors, adenomes hipofisaris secretors, adenomes benignes pituïtaris i adenomas secretors de FSH.
Poden trobar-se valors de CgA mitjanament augmentats en gastritis crònica autoimmune, o hiperplàsia, encara que els valors trobats són inferiors en aquest últim. Es poden trobar valors de cromogranina A incrementats en pacients amb una funció renal disminuïda, pacients amb gastritis atròfica i pacients sotmesos a tractaments continuats amb fàrmacs inhibidors de la bomba de protons.
No es troba influïda per l'edat, el sexe o el tractament amb somatostatina

Pla—Dabigatran; c.massa

Dabigatran és un fàrmac inhibidor directe de la trombina (no mediat per la antitrombina). L'assaig de HemosIL DTI és una proba de temps de trombina modificada (diluïda) que es realitza amb plasma citratat del pacient. Aquest plasma es dilueix amb un pool de plasma normal (DTI Plasma Diluent, inclòs a l'equip) per reduir les interferències de variables preanalítiques. Després s'afegeix trombina bovina, així s'activa la coagulació i el fibrinogen es converteix en fibrina. Aquest temps de coagulació es mesura en segons a l'analitzador ACLTOP. La concentració de dabigatran es determina comparant els segons del plasma del pacient amb els valors de la corba d'un patró de referència (calibració).

Indicacions i interpretació

Ren—Depuració de creatinini; cabal vol. (24h)

La depuració de creatinini és el volum de plasma, del qual el creatinini ha estat totalment eliminat pels ronyons en la unitat de temps.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per estimar el cabal de líquid filtrat pels glomèruls renals i avaluar la funció dels esmentats glomèruls.

San—Difosfat de tiamina("Vitamina B1"); c.subst.(UHPLC-FLR)

La tiamina, també coneguda amb el nom no recomanat vitamina B1, és una vitamina hidrosoluble essencial que conté dos anells heterocíclics (una pirimidina i un tiazol) units entre sí mitjançant un grup metilè i un àtom de nitrogen quaternari (Figura 1). La tiamina és absorbida a l'intestí prim, principalment a nivell del jejú i de l'ili, mitjançant diferents mecanismes (via difusió passiva, difusió activa o transportador específic) segons sigui la seva concentració intraluminal. Una vegada a la sang, aquesta entra dins dels eritròcits transformant-se en la seva forma molecular biològicament activa, el difosfat de tiamina o pirofosfat de tiamina (Figura 1). La tiamina és excretada a nivell renal en la seva forma lliure o bé formant ésters de sulfat.
El difosfat de tiamina actua, principalment, com a coenzim de la piruvat-descarboxilasa (EC 4.1.1.1) la qual catalitza la descarboxilació de piruvat en acetaldehid i diòxid de carboni dins del citoplasma; l'□-cetoglutarat-deshidrogenasa (EC 1.2.4.2; enzim del cicle de Krebs) catalitzant la formació de succinil-CoA i diòxid de carboni a partir d'□-cetoglutarat, NAD+ i Coenzim A; i la trancetolasa (EC 2.2.1.1; enzim del cicle de les pentoses-fosfat) que catalitza la formació de ribosa-5-fosfat a partir de xilulosa-5-fosfat. També participa en el mecanisme de la conducció del senyal nerviós, en l'alteració del metabolisme de la glucosa i en l'activitat de diversos neurotransmissors com els serotoninèrgics, adrenèrgics i colinèrgics.

Indicacions i interpretació

El valor semiològic d'aquesta magnitud rau en conèixer quin és l'estat nutricional de difosfat de tiamina en l'organisme donat que un dèficit d'aquesta pot donar lloc a diverses malalties com beri-beri, l'encefalopatia de Wernicke, el síndrome de Korsakov i la paràlisis de Landry i, conseqüentment, a l'aparició de signes i símptomes cardíacs, musculars, neuronals i digestius com: dany del miocardi, falla cardíaca, alteracions del ritme cardíac, neuritis, degeneració muscular, debilitat, dolors musculars, disminució dels reflexes, confusió mental, convulsions, paràlisis, vòmits, pèrdua de pes, irritabilitat, entre altres)

Srm—Digoxina; c.massa

La digoxina és un glucòsid cardiotònic, que es prescriu per al tractament de la insuficiència cardíaca congestiva i de certs tipus d'arrítmies cardíaques; la intoxicació amb digoxina és un problema freqüent degut a l'estret marge terapèutic i a què no es pot distingir entre els símptomes de la intoxicació i els de la malaltia original.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de digoxina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Pla—Digoxina; c.massa

La digoxina és un glucòsid cardiotònic, que es prescriu per al tractament de la insuficiència cardíaca congestiva i de certs tipus d'arrítmies cardíaques; la intoxicació amb digoxina és un problema freqüent degut a l'estret marge terapèutic i que no es pot distingir entre els símptomes de la intoxicació i els de la malaltia original.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de digoxina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Pla—Dímer D de la fibrina; c.massa (immunoquímica; urgent)

El dímer D de la fibrina és un complex produït en el procés de degradació de la fibrina per la plasmina, format per dos fragments D i un fragment E.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma s'ha utilitzat per detectar la formació de trombina. L'augment de la seva concentració indica una activació de la fibrinòlisi. S'utilitza per a descartar la presència de coagulació intravasallar disseminada (CID), embòlia pulmonar i trombosi venosa profunda, sent un bon predictor negatiu i no havent d'utilitzar-se com a predictor positiu.

Pla—Dímer D de la fibrina; c.massa (immunoquímica; no urgent)

El dímer D de la fibrina és un complex produït en el procés de degradació de la fibrina per la plasmina, format per dos fragments D i un fragment E.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma s'ha utilitzat per detectar la formació de trombina. L'augment de la seva concentració indica una activació de la fibrinòlisi. S'utilitza per a descartar la presència d'embòlia pulmonar i trombosi venosa profunda, sent un bon predictor negatiu i no havent d'utilitzar-se com a predictor positiu.

Gas(aSan)—Diòxid de carboni; pr.parc.

El diòxid de carboni és una molèalla que es produeix en el metabolisme cel·lular CUliberant-se a la sang i és eliminat pels ronyons i els pulmons. El diòxid de carboni és transportat per la sang en forma d'hidrogencarbonat dissolt o bé en forma d'àcid carbònic. A la sang hi ha un equilibri dinàmic entre aquestes tres molècules. L'enzim encarregat de mantenir aquest equilibri és l'anhidrasa carbònica.
La pressió parcial de diòxid de carboni és la pressió parcial que exerceix el diòxid de carboni en fase gasosa que es troba en equilibri amb la sang.

Indicacions i interpretació

La mesura de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa és un indicador directe de la relació existent entre la ventilació alveolar i la producció metabòlica de diòxid de carboni. Permet distingir entre problemes respiratoris primaris d'origen ventilatori i problemes d'oxigenació. La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH i la concentració de d'hidrogencarbonat en el plasma.
La disminució de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa rep el nom d'hipocàpnia.
L'augment de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa rep el nom d'hipercàpnia.
Són causes d'hipocàpnia aquelles situacions que donen lloc a una hiperventilació alveolar com per exemple: la ventilació mecànica excessiva, la hiperventilació per stress, en la compensació d'una acidosi metabòlica, secundàries a la hipòxia i en les afectacions greus del sistema nerviós central, entre d'altres. Són causes d'hipercàpnia aquelles situacions que donen lloc a una hipoventilació alveolar com per exemple: les malalties pulmonars agudes i cròniques, l'obstrucció del flux aeri, la depressió del sistema nerviós central primària o secundària a sedació, la insuficient ventilació mecànica i en la compensació d'una alcalosi metabòlica, entre d'altres.

Gas(vSan)—Diòxid de carboni; pr.parc.

El diòxid de carboni és una molèalla que es produeix en el metabolisme cel·lular CUliberant-se a la sang i és eliminat pels ronyons i els pulmons. El diòxid de carboni és transportat per la sang en forma d'hidrogencarbonat dissolt o bé en forma d'àcid carbònic. A la sang hi ha un equilibri dinàmic entre aquestes tres molècules. L'enzim encarregat de mantenir aquest equilibri és l'anhidrasa carbònica.
La pressió parcial de diòxid de carboni és la pressió parcial que exerceix el diòxid de carboni en fase gasosa que es troba en equilibri amb la sang.

Indicacions i interpretació

La mesura de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa és un indicador directe de la relació existent entre la ventilació alveolar i la producció metabòlica de diòxid de carboni. Permet distingir entre problemes respiratoris primaris d'origen ventilatori i problemes d'oxigenació. La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH i la concentració de d'hidrogencarbonat en el plasma.
La disminució de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa rep el nom d'hipocàpnia.
L'augment de la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang arterial i venosa rep el nom d'hipercàpnia.
Són causes d'hipocàpnia aquelles situacions que donen lloc a una hiperventilació alveolar com per exemple: la ventilació mecànica excessiva, la hiperventilació per stress, en la compensació d'una acidosi metabòlica, secundàries a la hipòxia i en les afectacions greus del sistema nerviós central, entre d'altres. Són causes d'hipercàpnia aquelles situacions que donen lloc a una hipoventilació alveolar com per exemple: les malalties pulmonars agudes i cròniques, l'obstrucció del flux aeri, la depressió del sistema nerviós central primària o secundària a sedació, la insuficient ventilació mecànica i en la compensació d'una alcalosi metabòlica, entre d'altres.

Pla—□Edoxaban; c.massa

Els inhibidors directes de l'FXa són anticoagulants que s'uneixen al FXa sense la mediació de l'antitrombina. Després de la unió, el FXa ja no pot contribuir al procés de la coagulació, per la qual cosa es produeix un efecte anticoagulant. El factor Xa residual és quantificat amb un substrat cromogènic sintètic. La paranitroanilina alliberada es monitora cinèticament a 405 nm i és inversament proporcional ALS nivells de farmac present a la mostra.

Indicacions i interpretació

Srm—Enolasa neuronal específica; c.massa

L'enolasa (2-fosfo-D-glicerato hidrolasa, EC 4.2.1.11 (també es diu fosfopiruvat hidratasa) es un enzim glicolític que catalitza el pas de 2-fosfo-D-glicerat a fosfoenolpiruvat. Presenta 3 subunitats denominades α, β i gamma que es combinen en forma de dímers que són isoenzims. L'isoenzim αα (també conegut com Enolasa 1) es troba en diferents teixits, com el fetge, cervell, melsa y teixit adipós. L'isoenzim ββ (també conegut com Enolasa 3) es troba en el múscul cardíac i estriat. L'isoenzim αα (també conegut como Enolasa 2) es troba en cèl•lules neuronals i neuroendocrines.
L'enolasa neuronal específica està formada pels isoenzims αgamma i gammagamma. Aquest isoenzim es troba al citoplasma de les cèl•lules i és alliberat a la sang i al líquid cefaloraquidi quan hi ha una lesió cerebral.

Indicacions i interpretació

L'enolasa neuronal específica és un marcador tumoral, útil en càncers de tipus neuroendocrí, així com també en el carcinoma de pulmó de cèl•lules petites, neuroblastoma, tumors carcinoides, melanoma, seminoma, carcinoma de cèl•lules de Merkel, medul•loblastoma i retinoblastoma. El valor discriminant a partir del qual es considera un resultat com patològic és 25 µg/L.
Una altra utilitat de la mesura de les concentracions en sèrum de l'enolasa és l'avaluació del pronòstic neurològic dels pacients en coma postanòxic. En aquests cassos, segons la bibliografía [118], els valors discriminats per predir el pronòstic neurològic, a les 72 hores després de l'ingrés a la Unitat de Medicina Intensiva són:
Valors > 27 µg/L en pacients no sotmesos a hipotèrmia.
Valors□>79 µg/L en pacients sotmesos a hipotèrmia.
Indiquen mal pronòstic neurològic.
La concentració d'enolasa neuronal específica també es pot trobar augmentada en lesions neuronals produïdes després d'una aturada cardíaca, cirurgia a cor obert, convulsions tònico-clòniques, status epilèptic i malaltia de Creutzfeldt-Jakob [234].

LAs—Entitats cel·lulars; prop.arb. (no urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en el líquid ascític.

Indicacions i interpretació

El líquid peritoneal o líquid ascític es produeix per la ultrafiltració del plasma a la cavitat peritoneal. En ella hi pot haver fins uns 50mL, d'aspecte clar i color lleugerament groguenc. L'acumulació del líquid en aquesta zona anatòmica s'anomena ascites i produeix patològicament la distenció abdominal. L'ascitis es produeix com a conseqüència d'un desequilibri en els fenómens que intervenen en la producció de líquid peritoneal o bé en els mecanismes de reabsorció.
L'estudi citohematològic del líquid peritoneal, juntament amb les magnituds bioquímiques, faciliten conèixer l'etiologia de l'ascitis.
El recompte de leucòcits superior a 250 x 10E6 /L amb un predomini de neutròfils, acostumen a observar-se en peritonitis bacterianes, mentre que el predomini de limfòcits és freqüent en els vessament peritoneals produïts en la insuficiència cardíaca congestiva, en la cirrosi i en la síndrome nefròtica, així com en la peritonitis tuberculosa o la carcinomatosi peritoneal.
D'altra banda, l'estudi citohematològic del líquid peritoneal permet l'observació de cèl·lules atípiques que poden suggerir la presència d'un procés maligne [144] i [145].
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LAs—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl•lules que es puguin trobar en el líquid ascític.

Indicacions i interpretació

El líquid peritoneal o líquid ascític es produeix per la ultrafiltració del plasma a la cavitat peritoneal. En ella hi pot haver fins uns 50mL, d'aspecte clar i color lleugerament groguenc. L'acumulació del líquid en aquesta zona anatòmica s'anomena ascites i produeix patològicament la distenció abdominal. L'ascitis es produeix com a conseqüència d'un desequilibri en els fenómens que intervenen en la producció de líquid peritoneal o bé en els mecanismes de reabsorció.
L'estudi citohematològic del líquid peritoneal, juntament amb les magnituds bioquímiques, faciliten conèixer l'etiologia de l'ascitis.
El recompte de leucòcits superior a 250 x 10E6 /L amb un predomini de neutròfils, acostumen a observar-se en peritonitis bacterianes, mentre que el predomini de limfòcits és freqüent en els vessament peritoneals produïts en la insuficiència cardíaca congestiva, en la cirrosi i en la síndrome nefròtica, així com en la peritonitis tuberculosa o la carcinomatosi peritoneal.
D'altra banda, l'estudi citohematològic del líquid peritoneal permet l'observació de cèl·lules atípiques que poden suggerir la presència d'un procés maligne [144] i [145].
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LCR—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en el líquid cefaloraquidi.

Indicacions i interpretació

El líquid cefalirraquidi és un fluid biològic incolor produït en els plexes coroidees ventriculars per un procés combinat de secreció activa i ultrafiltració del plasma, distribuit en els ventricles cerebrals, els espais subaracnoidees i el conducte medular, ocupant un volum d'entre (90-150) mL.
En condicions normals es tracta d'un líquid d'aspecte clar i transparent
La indicació del seu examen és el diagnòstic de la meningitis o de la infiltració per cèl·lules malignes del sistema nerviós central. S'informa el recompte diferencial leucocitari sempre que la concentració leucocitària sigui > 5 x 10E6 /L.
El predomini de neutròfils (en mostres no contaminades amb sang perifèrica per punció traumàtica) sol ser més freqüent en la meningitis bacteriana. El predomini limfocitari, en canvi, acostuma a observar-se en processos infecciosos d'etiologia vírica, inflamatoris o infiltrants per neoplàsies limfoproliferatives [144] i [145].

Líquid—Entitats cel·lulars; prop.arb. (no urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en un líquid biològic d'orígen no especificat.

Indicacions i interpretació

La formació del mateix dependrà de la localització on es produceixi el vessament si bé, generalment, l'acumulació de líquid orgànic té lloc com a conseqüència de desequilibris de la permeabilitat capil·lar, de la pressió coloidosmòtica del plasma, o de la pressió hidrostàtica dels capil·lars de les membranes que recobreixen cavitats (líquids serorsos) o articulacions (líquids articulars).
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

Líquid—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en un líquid biològic d'orígen no especificat.

Indicacions i interpretació

La formació del mateix dependrà de la localització on es produceixi el vessament si bé, generalment, l'acumulació de líquid orgànic té lloc com a conseqüència de desequilibris de la permeabilitat capil·lar, de la pressió coloidosmòtica del plasma, o de la pressió hidrostàtica dels capil·lars de les membranes que recobreixen cavitats (líquids serorsos) o articulacions (líquids articulars).
En el líquid sinovial, el recompte de leucòcits, pot ser suficient per establir l'etiologia (imflamatòria o infecciosa) del líquid.
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LPe—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl•lules que es puguin trobar en el líquid pericàrdic.
Es pot detectar la presència de cèl•lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN

Indicacions i interpretació

L'acumulació de LPe a la cavitat pericàrdica, conegut també com vessament pericàrdic, pot respondre a diferents etiologies entre les que destaquen la infecciosa, la neoplàsica o la descompensació d'una insuficiència cardíaca congestiva o d'una insuficiència renal. L'acúmul de líquid pericàrdic pot produir un col•lapse diastòlic ventricular i de l'aurícula dreta, disminució de gast cardíac que pot acabar donant lloc a un taponament cardíac.

LPl—Entitats cel·lulars; prop.arb. (no urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en el líquid pleural.

Indicacions i interpretació

El líquid pleural és el líquid serós que es localitza entre les membranes pleurals (parietals i visceral) que revesteixen la cavitat toràcica.
La seva formació té lloc per un procés continu d'ultrafiltració del plasma als capilars de la membrana parietal i reabsorció en els vasos limfàtics i venosos de la membrana visceral. Desequilibris en la permeabilitat capil·lar, en la pressió coloidosmòtica del plasma, o la pressió hidrostàtica dels capil·lars son la conseqüència de que es produeixi un augment del seu volum a la cavitat pleural donant lloc al que es coneix com vessament pleural. L'estudi citohematològic del líquid pleural, juntament amb les magnituds bioquímiques, faciliten conèixer l'etiologia del vessament pleural i la seva classificació en trassudat o exsudat.
Si bé la utilitat del recompte total de leucòcits és limitada, el percentatge diferencial de leucòcits es realitza si aquest valor és igual o superior a 25 x 10E6 /L. De manera general, pot observar-se un predomini de neutròfils en vessaments secundaris a una pneumònia bacteriana, pancreatitis o tromboembolisme pulmonar. El predomini limfocitari, en canvi, acostuma a observar-se en els vessaments pleurals secundaris a tuberculosi o processos malignes que infiltrin la cavitat pleural [144] i [145].
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LPl—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl•lules que es puguin trobar en el líquid pleural.

Indicacions i interpretació

El líquid pleural és el líquid serós que es localitza entre les membranes pleurals (parietals i visceral) que revesteixen la cavitat toràcica.
La seva formació té lloc per un procés continu d'ultrafiltració del plasma als capilars de la membrana parietal i reabsorció en els vasos limfàtics i venosos de la membrana visceral. Desequilibris en la permeabilitat capil·lar, en la pressió coloidosmòtica del plasma, o la pressió hidrostàtica dels capil·lars son la conseqüència de que es produeixi un augment del seu volum a la cavitat pleural donant lloc al que es coneix com vessament pleuralL'estudi citohematològic del líquid pleural, juntament amb les magnituds bioquímiques, faciliten conèixer l'etiologia del vessament pleural i la seva classificació en trassudat o exsudat.
Si bé la utilitat del recompte total de leucòcits és limitada, el percentatge diferencial de leucòcits es realitza si aquest valor és igual o superior a 250 x 10E6 /L. De manera general, pot observar-se un predomini de neutròfils en vessaments secundaris a una pneumònia bacteriana, pancreatitis o tromboembolisme pulmonar. El predomini limfocitari, en canvi, acostuma a observar-se en els vessaments pleurals secundaris a tuberculosi o processos malignes que infiltrin la cavitat pleural [144] i [145].
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LSi—Entitats cel·lulars; prop.arb. (no urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en el líquid sinovial.

Indicacions i interpretació

El líquid sinovial és un ultrafiltrat de plasma que travessa les fenestracions de l'endotel capilar subsinovial cap a la cavitat sinovial. Dins la cavitat sinovial es combina amb l'àcid hialurònic, un glicosaminoglicà d'alt pes molecular que es secretat per les cèl·lules de la capa sinovial.
Les funcions del líquid sinovial són: lubricar l'espai articular i transportar nutrients al cartílag articular.
Danys immunològics, mecànics, químics o bacteriològics poden alterar la permeabilitat de les membranes i capil·lars produint diversos graus d'inflamació. Diversos transtorns produeixen canvis en els constituents químics del líquid articular i en el tipus de cèl·lules que s'hi troben.
L'estudi citohematològic del líquid sinovial està indicat en el diagnòstic diferencial dels processos patològics de les articulacions que es poden dividir en 5 categories:
1.☐Grup I: no inflamatoris
2.☐Grup II: inflamatoris
3.☐Grup III: infecciosos
4.☐Grup IV: associats a cristalls
5.☐Grup V: hemorràgics
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

LSi—Entitats cel·lulars; prop.arb. (urgent)

Aquest estudi fa referència a les cèl·lules que es puguin trobar en el líquid sinovial.

Indicacions i interpretació

El líquid sinovial és un ultrafiltrat de plasma que travessa les fenestracions de l'endotel capilar subsinovial cap a la cavitat sinovial. Dins la cavitat sinovial es combina amb l'àcid hialurònic, un glicosaminoglicà d'alt pes molecular que es secretat per les cèl·lules de la capa sinovial.
Les funcions del líquid sinovial són: lubricar l'espai articular i transportar nutrients al cartílag articular.
Danys immunològics, mecànics, químics o bacteriològics poden alterar la permeabilitat de les membranes i capil·lars produint diversos graus d'inflamació. Diversos transtorns produeixen canvis en els constituents químics del líquid articular i en el tipus de cèl·lules que s'hi troben.
L'estudi citohematològic del líquid sinovial està indicat en el diagnòstic diferencial dels processos patològics de les articulacions que es poden dividir en 5 categories:
1.☐Grup I: no inflamatoris
2.☐Grup II: inflamatoris
3.☐Grup III: infecciosos
4.☐Grup IV: associats a cristalls
5.☐Grup V: hemorràgics
Així mateix, es pot detectar la presència de cèl·lules amb un elevat contingut de material nuclear degut a la seva intensitat de marcatge amb el fluorocrom emprat per l'analitzador Sysmex XN [255].

San—Entitats leucocítiques; fr.nom. ("fórmula leucocitària"; microscopia; no urgent), expressat per:

Indicacions i interpretació

Semiologia eritrocitària:
Els eritròcits són cèl•lules sanguínies anucleades que tenen com a funció principal el transport d'oxígen als teixits. La presència de diferents alteracions de tamany, forma i coloració tenen el seu interès semiològic en l'orientació sobre l'etiologia de diferents tipus d'anèmia.
Semiologia plaquetària:
Les plaquetes són fragments de citoplasma de megacariòcits procedents del moll d'os. Intervenen en el procès d'hemostàsia primària formant el taponament plaquetari en casos de dany vascular. La valoració microscòpica de les plaquetes té el seu interès en el diagnòstic diferencial de plaquetopènies reals o falses plaquetopènies derivades de la presència d'agregats plaquetaris.
Semiologia leucocitària:
Lks (San)-Basòfils;fr.nom.: Són cèl•lules sanguínies polinuclears amb grànuls citoplàsmàtics que tenen afinitat pels colorants bàsics i que contenen heparina i histamina, responsables d'activar la lipòlisi plasmàtica i produir símptomes al•lèrgics respectivament. La seva concentració en sang o la fracció de nombre respecte als leucòcits de sang perifèrica pot augmentar en la leucosi mieloide crònica i en la policitèmia vera.
Lks(San)-Cèl•lules blàstiques;fr.nom.: Cèl•lula poc diferenciada, immadura i anormal. La seva presència es pot observar en leucèmies agudes de tipus mieloide i linfoide, també a les cròniques.
Lks(San)-Eosinòfils;fr.nom.: Leucòcit polinuclear amb grànuls que tenen afinitat pels colorants àcids, amb capacitat fagocítica per als immunocomplexos. La seva concentració en sang o fracció de nombre respecte al total de leucòcits pot augmentar en els processos al•lèrgics, les helmintiasis i les malalties autoimmunitàries.
Lks(San)-Eritroblasts;fr.nom.: Cèl•lula nucleada precursora de l'eritròcit que es troba en els òrgans eritropoètics i que conté hemoglobina. No es troba a la sang perifèrica en condicions fisiològiques. L'aparició d'eritroblastes a la sang perifèrica és indicatiu de trastorns diversos dels òrgans hematopoètics, com anèmies, leucèmies i síndromes proliferatives.
Lks(San)-Limfòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear, la funció principal del qual està relacionada amb la resposta immunitària. La mesura de la seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits és útil per al diagnòstic i seguiment de l'evolució de diferents malalties hemato-oncològiques, les síndromes d'immunodeficiència i algunes infeccions.
Lks(San)-Mielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove, de la sèrie granulocítica que es troba en la medul•la òssia. Normalment no s'observa en sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració de la sèrie granulocítica, immunològiques i en algunes infeccions.
Lks(San)-Monòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear amb funció fagocítica. La seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits pot augmentar en les malalties hematològiques i infeccions.
Lks(San)-Metamielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove de la sèrie granulocítica que es troba a la mèdul•la òssia. Normalment no s'observa a la sang perifèrica.
Lks(San)-Neutròfils (segmentats);fr.nom.: Leucòcit amb característiques de maduració: segmentació del nucli i presència de grànuls citoplasmàtics amb afinitat pels colorants àcids i bàsics. La seva concentració a la sang perifèrica o fracció de nombre respecte a tos els leucòcits pot augmentar o disminuir en gran nombre de malalties. Hi ha una anomalia de segmentació del nucli anomenada de Pelger-Huet, sense cap significació patològica. Quan la seva concentració a la sang és inferior a 0,5 x 10 E9 /L i no es detecten basòfils ni eosinòfils, s'anomena agranulocitosi.

San—Entitats leucocítiques; fr.nom. ("fórmula leucocitària"; microscopia; urgent), expressat per:

Indicacions i interpretació

Semiologia eritrocitària:
Els eritròcits són cèl·lules sanguínies anucleades que tenen com a funció principal el transport d'oxígen als teixits. La presència de diferents alteracions de tamany, forma i coloració tenen el seu interès semiològic en l'orientació sobre l'etiologia de diferents tipus d'anèmia.
Semiologia plaquetària:
Les plaquetes són fragments de citoplasma de megacariòcits procedents del moll d'os. Intervenen en el procès d'hemostàsia primària formant el taponament plaquetari en casos de dany vascular. La valoració microscòpica de les plaquetes té el seu interès en el diagnòstic diferencial de plaquetopènies reals o falses plaquetopènies derivades de la presència d'agregats plaquetaris.
Semiologia leucocitària:
Lks (San)-Basòfils;fr.nom.: Són cèl•lules sanguínies polinuclears amb grànuls citoplàsmàtics que tenen afinitat pels colorants bàsics i que contenen heparina i histamina, responsables d'activar la lipòlisi plasmàtica i produir símptomes al·lèrgics respectivament. La seva concentració en sang o la fracció de nombre respecte als leucòcits de sang perifèrica pot augmentar en la leucosi mieloide crònica i en la policitèmia vera.
Lks(San)-Cèl·lules blàstiques;fr.nom.: Cèl·lula poc diferenciada, immadura i anormal. La seva presència es pot observar en leucèmies agudes de tipus mieloide i linfoide, també a les cròniques.
Lks(San)-Eosinòfils;fr.nom.: Leucòcit polinuclear amb grànuls que tenen afinitat pels colorants àcids, amb capacitat fagocítica per als immunocomplexos. La seva concentració en sang o fracció de nombre respecte al total de leucòcits pot augmentar en els processos al•lèrgics, les helmintiasis i les malalties autoimmunitàries.
Lks(San)-Eritroblasts;fr.nom.: Cèl·lula nucleada precursora de l'eritròcit que es troba en els òrgans eritropoètics i que conté hemoglobina. No es troba a la sang perifèrica en condicions fisiològiques. L'aparició d'eritroblastes a la sang perifèrica és indicatiu de trastorns diversos dels òrgans hematopoètics, com anèmies, leucèmies i síndromes proliferatives.
Lks(San)-Limfòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear, la funció principal del qual està relacionada amb la resposta immunitària. La mesura de la seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits és útil per al diagnòstic i seguiment de l'evolució de diferents malalties hemato-oncològiques, les síndromes d'immunodeficiència i algunes infeccions.
Lks(San)-Mielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove, de la sèrie granulocítica que es troba en la medul•la òssia. Normalment no s'observa en sang perifèrica. La seva presència a la sang es pot observar en malalties que cursen amb alteració de la sèrie granulocítica, immunològiques i en algunes infeccions.
Lks(San)-Monòcits;fr.nom.: Leucòcit mononuclear amb funció fagocítica. La seva concentració a la sang o fracció de nombre respecte als leucòcits pot augmentar en les malalties hematològiques i infeccions.
Lks(San)-Metamielòcits;fr.nom.: Leucòcit jove de la sèrie granulocítica que es troba a la mèdul•la òssia. Normalment no s'observa a la sang perifèrica.
Lks(San)-Neutròfils (segmentats);fr.nom.: Leucòcit amb característiques de maduració: segmentació del nucli i presència de grànuls citoplasmàtics amb afinitat pels colorants àcids i bàsics. La seva concentració a la sang perifèrica o fracció de nombre respecte a tos els leucòcits pot augmentar o disminuir en gran nombre de malalties. Hi ha una anomalia de segmentació del nucli anomenada de Pelger-Huet, sense cap significació patològica. Quan la seva concentració a la sang és inferior a 0,5 x 10 E9 /L i no es detecten basòfils ni eosinòfils, s'anomena agranulocitosi.

Uri—Entitats microscòpiques ("sediment"; microscopia; recompte automatitzat; no urgent), expressat per:

L'exàmen del sediment urinari es una eina molt útil per el diagnòstic i seguiment de las malalties del ronyó i del tracte urinari.
Tradicionalment, el sediment urinari examinat microscòpicament al laboratori clínic és el producte resultant de la centrifugació i posterior eliminació del sobrenedant d'una mostra d'orina.
L'examen de les entitats microscòpiques de l'orina per tècniques d'anàlisi microscòpic automatitzat permet:
☐☐Identificar i quantificar els elements formes de l'orina d'una manera més ràpida i amb una major precisió.
☐☐Millorar la reproducibilitat dels resultats.
☐☐Utilitzar orina sense manipulació, amb el que s'eviten els possibles errors deguts a centrifugació, decantat i resuspensió del sediment.
☐☐Identificació de les mostres amb codis de barres amb traçabilitat dels resultats direcatment dels dels analitzadors
☐☐Estalviar temps en l'anàlisi i evitar la fatiga de l'observador

Indicacions i interpretació

Uri—Eritròcits; c.nom.: La presència d'una concentració d'eritròcits al sediment urinari superior al valor de referència indica l'existència d'una hematúria, causada per una malaltia renal o per una hemorràgia del tracte urinari inferior.
Uri—Leucòcits; c.nom.: La presència d'una concentració de leucòcits al sediment urinari superior al valor de referència indica la probable existència d'una infecció del tracte urinari, encara que també pot ser deguda a una glomerolunefritis, una nefritis intersticial o una cistitis asèptica.
Uri—Bacteris; c.arb.: La presència d'abundants bacteris al sediment urinari indica la probable existència d'una infecció del tracte urinari, especialment si també es detecten abundants leucòcits. Davant la probable existència d'una infecció bacteriana del tracte urinari és recomanable fer un cultiu de l'orina. La infecció urinària és l'anomalia més freqüent observada en els estudis d'orina i es manifesta al microscopi per la presència de bacteris i leucòcits i es confirma per el cultiu. No obstant això , la presència de bacteris i leucòcits en l'orina no sempre és indicativa d'infecció: si l'orina no està ben recollida, pot contaminar-se amb bacteris uretrals, en l'home i vaginals, juntament amb leucòcits, en la dona; si a més l'orina no s'examina immediatament , els bacteris contaminants es poden multiplicar. És important destacar que hi ha infeccions que cursen amb leucocitúria, sense bacteriuria, com ara, la tuberculosi i algunes pielonefritis .
Uri—Fongs; c.arb.: La presència de fongs, especialment llevats, al sediment urinari indica una probable infecció fúngica del tracte urinari. Davant de la probable existència d'una infecció fúngica del tracte urinari és recomanable fer un cultiu de l'orina.

Uri—Espermatozoides; c.arb: La seva presència en orina en la majoria de casos suposa contaminació vaginal en la dona o uretral en l'home després d'activitat sexual. En l'home, la troballa en orina pot fer sospitar d'ejaculació retrògrada (diagnòstic diferencial amb anejaculació) o, de casos rars, com la hipotonia dels conductes eyaculados per tto perllongat amb miorelaxants en pacients psiquiàtrics o en consumidors de drogues d'abús.

Cilindres: Quan el glomèrul està alterat poden aparèixer en l'espai glomerual proteïnes del plasma que poden coagular-se, conjuntament amb la glicoproteïna de Tamm-Horsfall, formant un cilindre. Durant la formació del cilindre, hi poden quedar atrapats elements formes de l'orina, donant lloc als distints tipus de cilindres
Uri—Cilindres hialins; c.arb: Els cilindres hialins són motlles dels túbuls renals formats per l'agregació i gelatinització de la glicoproteïna de Tamm-Horsfall produïda per cèl·lules de la nansa de Henle. En alguna orina matutina concentrada pot observar-se algun cilindre hialí en persones sanes i no té cap repercusió clínica. Son cilindres que no presenten inclusions ni adherències superficials d'altres elements o partícules. Estàn associats , generalment, a proteinuries baixes (<0,5 g/L), i no solen tenir significat patològic. Quan s'associen a proteinuries importants , els cilindres hialins poden tenir rellevància clínica i s'han trobat en tot tipus de patologies nefrològiques, inclús en les d'origen infecciós.
Uri—Cilindres granulosos; c.arb: són cilindres que presenten inclusions i adherències granulars de minerals (fosfats), cel·lulars (lisosomes i altres orgànuls provinents de la ruptura de leucòcits o cèl·lules tubulars renals). La seva presència està associada normalment a la de cilindres hialins i hialinogranulosos, que son intermedis entre ambdòs. El seu significat patològic es semblant al dels cilindres hialins, apareixent en malalties nefrològiques de tot tipus i fins i tot en persones sanes.
Uri—Cilindres epitelials; c.arb: Són cilindres hialins amb cèl·lules d'epiteli cúbic adherides a la seva superfície i que normalment es formen en el tub col·lector. Normalment s'associen a proteïnúria important, com en casos de rebuig de trasplantament renal en les seves primeres fases, poden presentar-se amb nivells discrets de

proteïnúria. Sempre indiquen un dany renal agut i se solen trobar principalment en casos de necrosi tubular aguda i en algunes glomerulopaties.
Uri—Cilindres leucocitaris; c.arb: Es tracta de cilindres que inclouen neutròfils en la seva matriu o en la seva superficie. La seva presència en el sediment indica infecció bacteriana, sobretot si s'acompanyen de cilindres bacterians o inflamació. Altres cilindres leucocitaris amb eosinòfils, limfòcits o monòcits són molt rars i podrien presentar en casos de nefritis intersticial aguda i casos de glomerulonefritis ràpidament progressiva.
Uri—Cilindres eritrocitaris; c.arb: Presenten eritròcits en la seva superfície, bé dismórfics o isomòrfics. Aquests cilindres són molt làbils i poden deteriorar-se o trencar-se en la centrifugació. La seva presència indica glomerulonefritis i, en general de tipus proliferatiu. La seva presència al costat de dismòrfies eritrocitàries és indicativa d'hemorràgia glomerular.
Uri—Cilindres lipídics; c.arb: També anomenats grànul-lipídics ja que engloben o adhereixen superficialment partícules lipídiques arrodonides de major o menor grandària i més o menys abundància i que sempre estan relacionades amb malaltia renal i proteïnúries elevades. Estan associats a danys severs de la nefrona i a proteïnúries elevades (nefropatia diabètica, dislipèmia, gota, hipertensió severa, glomerulonefritis membranoproliferativa, glomerulonefritis focal segmentària, lupus, amiloïdosi, síndrome nefròtica).
Uri—Cilindres ceris; c.arb: Es tracta dels cilindres més estranys que poden trobar-se en l'orina quant a la seva origen i la seva composició. Són, en general , cilindres llargs i gruixuts, de vegades molt gruixuts (els d'origen en els tubs col·lectors), que presenten vores trencats i angulosos, d'aspecte mat i fràgil, de color groguenc i amb eixos de fractura perpendiculars a les vores. Els cilindres ceris indiquen un dany renal greu i crònic, i pronòstic sever. Es presenten en malalties molt variades com les citades en el cas dels cilindres lipídics i solen acompanyar aquests i als hialins, granulosos i epitelials en el sediment.

Cèl·lules: La diversitat cel·lular que pot trobar-se a l'orina és amplia (cèl·lules epitelials dels ronyó i del tracte urinari, de capes superficials i profundes, etc, a més de cèl·lules prostàtiques i d'espermiogènesi en l'home adult o de l'epiteli vaginal en la dona. L'orina no és un bon mitjà de conservació per a les cèl·lules, fet que dificulta la seva identificació, sobretot de les que provenen dels egments més alts de l'aparell urinari.
Uri—Cèl·lules epiteli escamós; c.arb.: En condicions normals no s'han de trobar cèl·lules escamoses en el sediment òptic si la mostra és recollida adequadament. Les cèl·lules epitelials escamoses observades en el sediment normalment provenen de contaminació vaginal (sobretot associades a leucòcits, bacteris i / o llevats) o perineal. No obstant això, la presència reiterada d'aquest tipus de cèl·lules en mostres perfectament recollides podria ser suggestiva d'una uretritis en l'home, cervico-trigonitis en dones o metaplàsia escamosa vesical. Altres lesions proliferatives malignes són d'epiteli escamós com el carcinoma de cèl·lules escamoses, pel que no és d'estranyar trobar-les en el sediment urinari d'aquests pacients.
Uri—Cèl·lules epiteli de transició o urotelials; c.arb. (absència, escasos, bastants, abundants): Les cèl·lules de capes superficials són les més freqüentment observades en el sediment i es relacionen amb inflamació i / o irritació, cistitis en la majoria dels casos. Les cèl·lules de capes profundes es relacionen amb agressions importants i cròniques (urolitiasi, sonda, catèters, hidronefrosi i carcinoma urotelial). Si l'agressió és mantinguda, les cèl·lules es tornen reactives i els nuclis augmenten de mida, encara que guardant la relació nucli / citoplasma. No s'ha de confondre amb la atípia del carcinoma urotelial.
Uri—Cèl·lules epiteli tubular renal; c.arb. (absència, escasos, bastants, abundants): Són sempre significatives i indiquen un dany tubular. Solen acompanyar-ne d'altres elements formes com cilindres epitelials o granulosos, eritròcits, leucòcits o lípids. Saber l'origen exacte d'aquestes cèl·lules és pràcticament impossible amb Se solen veure en patologies tubulars i tubulointersticiales com la NTA, nefritis intersticial aguda (NIA) o un rebuig agut de trasplantament. També es poden veure en casos de malaltia glomerular amb elevada proteïnúria com és el cas de la síndrome nefròtica.
Altres cèl·lules:
Cèl·lules displàsiques: Aquest tipus de cèl·lules es poden sospitar quan hi ha una excessiva cel·lularitat d'epiteli transicional i s'acompanya d'una hematuria isomòrfica sense filiar (absència de urolitiasi, infecció o altres) sobretot en homes majors de 50 anys. El tipus de càncer mes freqüent en l'aparell urinari és el carcinoma urotelial.
Cèl·lules epiteli prostàtic: Es poden trobar en orina en procesos inflamatoris prostàtics (prostatitis) i després d'algunes maniobres (massatge prostàtic, tacte rectal).
Cèl·lules epiteli intestinal: Es presenten exclussivament en pacients sotmesos a cirurgia de recanvi d'algun part de l'aparell urinari per segments intestinals. No te significat patològic.

Cristalls: En en la majoria dels casos, la presencia de els cristalls no són clínicament rellevants, ja que poden ser conseqüència de la sobresaturació transitòria causada, per exemple, per menjar ric en urat o oxalat, o per canvis in vitro a la temperatura (refrigeració) o Ph d'orina. Investigació detallada per a cristalls en tot els exemplars no són injustificats. Tanmateix, la detecció de cristalls té valor clínic en subpoblacions de formadors de litiasi renal recurrents. També poden ser significant per alguns pacients amb insuficiència renal aguda Dins aquests casos, la

cristal•luria és el marcador d'un important trastorn. Els exemples més típics són l'àcid úric agut en cas de gota l l' intoxicació per nefropatia i etilenglicol,que s'associa a l'oxalat de calci mono hidratat. Medicaments possiblement que poden cristal·litzar en orina com es sulfadiazina,triamterè, aciclovir, indinavir i vitamina C.
Uri—Precipitats amorfs; c.arb: S'observen com petits grànuls irregulars que poden agregar-se formant masses grosses, fosques i irregulars. A Ph àcid són precipitats d'urats amorfs (color taronja del sediment de l'orina) i a Ph alcalí són precipitats de fosfats amorfs (color blanquinós del sediment de l'orina), associant-se aquests freqüentment a cristalls de fosfat càlcic. No tenen significació clínica.
Uri—Cristalls d'oxalat càlcic monohidrat (whewellita); c.arb: Aquests cristalls, junt amb els de weddllita, són els més freqüents perquè en condicions normals la concentració urinària de calci i oxalat és propera al seu límit de sobresaturació. Marcador inequívoc de hiperoxaluria, i quan precipiten en número abundant i sense cristalls de weddellita associats, els seu origen (entèric, dietètic, genètic) ha de se investigat. (cal tenir en compte que una cristalúria que s'ha iniciat como de whewellita per una hiperoxaluria pot evolucionar a weddellita). La seva presència es pot associar a malalties gastrointestinals, intoxicació per etilenglicol, etc. Valorar altres troballes compatibles com augment de la creatinina, acidosi metabòlica, augment de l'anion gap, augment de l'osmolaritat i cristaluria.
Uri—Cristalls d'oxalat càlcic dihidrat (weddellita); c.arb: Aquests cristalls, junt amb els de whewellita, són els més freqüents perquè en condicions normals la concentració urinària de calci i oxalat és propera al seu límit de sobresaturació. La seva presència no indica necesariament la existència d' una hipercalciúria sinó l'existencia d'un estat de sobresaturació que s'observa tant en individus sense litiasis (en els que reflexa l'existència d'u orina concentrada), como en els pacients litiásics amb hipercalciúria. La seva presència es pot associar a hipercalciúria ± hipocitratúria, hiperoxalúria, tractaments perllongats amb vitamina C, ingesta elevada d'aliments com tomàquets, taronges, espàrrecs i pomes, pacients amb alteracions hepàtiques i renals, etc
Uri—Cristalls d'àcid úric; c.arb: La seva presència es pot associar a urolitiasi i a cristalúria massiva en pacients amb nefropatia úrica aguda per síndrome lisis tumoral (hiperuricèmia per lisis cel·lular pel tumor o quimioteràpia). La hiperuricèmia condueix a la precipitació massiva intrarrenal d'urat, amb lesió renal aguda. És important recordar que a la nefropatia per àcid úric no ha de existir cristaluria d'àcid úric.Poden precipitar quan es conserva l'orina a 4º C. Ocasionalment poden assemblar-se als cristalls de cistina i la diferenciació es realitzaria per la llum polaritzada (els cristalls d'àcid úric són policromàtics i els de cistina, no)
Uri—Cristalls de fosfat amònic magnèsic(trifosfat); c.arb: La seva presència és freqüent en infecció urinària per bacteris productors d'ureasa (Ureaplasma urealyticum, Corybacterium urealyticum, Proteus spp i Morganella spp). Les infeccions poden cronificar i generar la formació de càlculs coraliformes.
Uri—Cristalls de cistina, c.arb: Els cristalls es presenten com prismes hexagonals perfectes i transparents de vegades amb macles. S'observen en l'orina de pacients cistinúrics. La cistinúria és una malaltia congènita que es caracteritza per una deficient reabsorció tubular dels aminoàcids dibàsics: Arginina, Leucina i Cistina. Suposa un alt risc de litiasi, per això és un dels cristalls millor estudiats en quan a la seva capacitat litogénica i forma de control de la mateixa.
Altres cristalls:
Cristalls de fosfat àcid de calci (brushita): És calci dependent i s'observa en orina hipercalciúricas amb Ph moderadament àcid (Ph 6.0 - 7.3). S'acostumen a presentar com a prismes monoclínics prims, de vegades en rosetes i garbes, altres vegades apuntats prenent l'aspecte de llapis.
Cristalls d'urat àcid d'amoni (biurat amònic): S'observa en orina amb pH alcalí i pot presentar morfologia diversa, lligat al pH: esferes petites fosques amb estries radials (pH < 7), esferes amb prolongacions espiculades (pH > 7), formes similars a bastonets o cacauet (ph > 8). Poden associar-se a diarrees cròniques, abús de laxants o pacient malnodrit, amb baix risc litògen i ph <7, o també a infeccions per germens urealítics, amb alt risc litògen i pH >7. L'alcalinització terapèutica en la litiasis úrica secundària a hiperuricosúria pot comportar també l'aparició d'aquests cristalls.
Cristalls de colesterol: Són freqüents en casos de pacients amb proteïnúria severa, podent trobar-se amb altres partícules de lípids, pacients amb síndrome nefròtica o pacients amb obstrucció del flux limfàtic de l'abdomen (quiluria).
Cristalls de fosfat càlcic: Poden trobar-se tant en subjectes sans com aquells en què es formen càlculs. De vegades és el primer indicador de hiperparatiroïdisme primari.
Cristalls de fosfat ortocàlcic: Es presenta com làmines irregulars, de vegades de gran grandària i que poden confondre amb cèl·lules d'epiteli escamós (aquestes últimes tenen nucli i no es dissolen amb àcids). Són cristalls rars i sense significació clínica.
Cristalls de leucina/tirosina: Són típics de pacients amb fallo hepàtic, no formen càlculs.
Cristalls per fàrmacs: Hi ha medicaments que poden precipitar segons el pH de la mostra, acostuma a associar-se a ingestes elevades de fàrmac, però també a deshidratació i insuficiència renal. La morfologia és variable: acicular, llàmines allargades formant feixos, romboidal, etc.

Mucina: El moc deriva de la secreció de les glàndules accessòries annexes al sistema urinari excretor. L'aspecte és incolor i transparent (baix índex refracció), morfologia d'una cinta, de diferent mida i forma, disposades sense ordre. Risc confusió amb cilindres hialins. De vegades, apareixen com masses grans que atrapen cèl·lules o d'altres elements. No te significació clínica.

Uri—Entitats microscòpiques ("sediment"; microscopia; recompte automatitzat; urgent), expressat per:

El sediment urinari és el producte resultant de la centrifugació i posterior eliminació del sobrenedant d'una mostra d'orina. L'examen microscòpic del sediment urinari és una eina molt útil per el diagnòstic i seguiment de les malalties del ronyó i del tracte urinari.
L'examen de les entitats microscòpiques de l'orina per tècniques d'anàlisi microscòpic automatitzat permet:
-☐Identificar i quantificar els elements formes de l'orina d'una manera més ràpida i amb una major precisió.
-☐Millorar la reproducibilitat dels resultats.
-☐Utilitzar orina sense manipulació, amb el que s'eviten els possibles errors deguts a centrifugació, decantat i ressuspensió del sediment.
-☐Identificació de les mostres amb codis de barres amb traçabilitat dels resultats directament dels analitzadors.
-☐Estalviar temps en l'anàlisi i evitar la fatiga de l'observador.

Indicacions i interpretació

Uri—Eritròcits; c.nom.: La presència d'una concentració d'eritròcits al sediment urinari superior al valor de referència indica l'existència d'una hematúria, causada per una malaltia renal o per una hemorràgia del tracte urinari inferior.
☐Uri—Leucòcits; c.nom.: La presència d'una concentració de leucòcits al sediment urinari superior al valor de referència indica la probable existència d'una infecció del tracte urinari, encara que també pot ser deguda a una glomerolunefritis, una nefritis intersticial o una cistitis asèptica.
☐Uri—Bacteris; c.nom.: La presència d'abundants bacteris al sediment urinari indica la probable existència d'una infecció del tracte urinari, especialment si també es detecten abundants leucòcits. Davant la probable existència d'una infecció bacteriana del tracte urinari és recomanable fer un cultiu de l'orina. La infecció urinària és l'anomalia més freqüent observada en els estudis d'orina i es manifesta al microscopi per la presència de bacteris i leucòcits i es confirma per el cultiu. No obstant això, la presència de bacteris i leucòcits en l'orina no sempre és indicativa d'infecció: si l'orina no està ben recollida, pot contaminar-se amb bacteris uretrals, en l'home i vaginals, juntament amb leucòcits, en la dona. Si a més l'orina no s'examina immediatament, els bacteris contaminants es poden multiplicar. És important destacar que hi ha infeccions que cursen amb leucocitúria, sense bacteriuria, com ara, la tuberculosi i algunes pielonefritis.
☐Uri–Fongs; c.arb.: La presència de fongs, especialment llevats, al sediment urinari indica una probable infecció fúngica del tracte urinari. Davant de la probable existència d'una infecció fúngica del tracte urinari és recomanable fer un cultiu de l'orina.

Uri—Entitats moleculars; prop.arb. ("tira reactiva"), expressat per:

L'orina es forma als ronyons per un mecanisme de filtració del plasma i s'excreta a través dels urèters, la bufeta i la uretra. La seva funció és eliminar els productes finals del metabolisme nitrogenat i mantenir l'equilibri hidroelectrolític.

Indicacions i interpretació

A l'orina es mesuren les següents magnituds:
Uri—Entitats moleculars; prop.arb.(tira reactiva) expressat per:
Pac—Orina; pH: Útil quan l'acidificació o alcalinització de l'orina s'associa a malalties específiques. com l'acidosi tubular renal. L'orina amb un pH àcid s'associa a càlculs d'oxalat de calci, d'urat i de cistina . L'orina amb un pH alcalí s'associa a càlculs renals de carbonat de calci, de fosfat de calci i de fosfat de magnesi.
Pac—Orina; densitat rel.: Útil per avaluar la capacitat dels túbuls urinífers per concentrar l'orina i depèn principalment de les concentracions d'electròlits, glucosa, fosfat i carbonat. Quan es requereix una estimació més fiable (malalts de medicina intensiva o sotmesos a nutrició parenteral) s'ha de mesurar l'osmolalitat de l'orina.
Uri—Proteïna; c.massa: Útil per al diagnòstic de proteïnúria.
Uri—Hemoglobina; c.arb. (0; 1; 2; 3): Útil en el diagnòstic i control de l'evolució de malalties renals i no renals que cursen amb hematúria com ara les glomerulonefritis, els tumors renals i de les vies urinàries, la nefrolitiasi, les cistitis i pielonefritis, l' hemòlisi intravascular entre d'altres., etc.
Uri—Esterasa leucocítica; c.arb. (0; 1; 2; 3): Útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les infeccions urinàries i de les malalties inflamatòries dels ronyons i de les vies urinàries.
Uri—Nitrit; c.arb. (0; 1): Útil per al diagnòstic d'infeccions del tracte urinari produïdes per bacteris que redueixen els nitrats urinaris, la majoria de microorganismes gram-negatius i alguns gram-positius.
Uri—Glucosa; c.subst.: Útil per al control de l'evolució de la diabetis mellitus i altres formes d'intolerància a la glucosa.
Uri—Cetones; c.massa: Útil per al diagnòstic de la cetoacidosi diabètica.
Uri—Bilirubina; c.subst.: La bilirubina que pot aparèixer a l'orina és la bilirubina esterificada. La presència de bilirubina es útil per al diagnòstic de la icterícia obstructiva i hepàtica.
Uri—Urobilinogen; c.subst.: Es produeix un augment de la seva excreció en la icterícia hemolítica i a l'inici de les hepatitis.
[100]

San—Eosinòfils; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats eosinòfils dins del recompte diferencial leucocitari.
Els granulòcits segmentats eosinòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Les seves dues funciones principals són la defensa contra las parasitosi i el seu paper en la modulació de las reaccions d'hipersensibilitat. El nucli posseeix, generalment, 2 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls acidòfils de forma arrodonida que es tenyeixen de color taronja o marró ataronjat i ocupen tot el citoplasma.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (eosinofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) malalties parasitàries (ascariasi, filariasi i altres), infeccions com la TBC, malalties dermatològiques (pénfigo), colagenopaties (artritis reumatoide) neoplasies no hematològiques, síndromes d'immunodeficiència, hepatitis crònica, pancreatitis i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia eosinofílica crònica (LEC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies, linfomes i malaltia de Hogdkin.

Lks(San)—Eosinòfils; fr.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·lícita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats eosinòfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats eosinòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Les seves dues funciones principals són la defensa contra las parasitosi i el seu paper en la modulació de las reaccions d'hipersensibilitat. El nucli posseeix, generalment, 2 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls acidòfils de forma arrodonida que es tenyeixen de color taronja o marró ataronjat i ocupen tot el citoplasma.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (eosinofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) malalties parasitàries (ascariasi, filariasi i altres), infeccions com la TBC, malalties dermatològiques (pénfigo), colagenopaties (artritis reumatoide) neoplasies no hematològiques, síndromes d'immunodeficiència, hepatitis crònica, pancreatitis i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia eosinofílica crònica (LEC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies, linfomes i malaltia de Hogdkin.

San—Eosinòfils; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats eosinòfils dins del recompte diferencial leucocitari.
Els granulòcits segmentats eosinòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Les seves dues funciones principals són la defensa contra las parasitosi i el seu paper en la modulació de las reaccions d'hipersensibilitat. El nucli posseeix, generalment, 2 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls acidòfils de forma arrodonida que es tenyeixen de color taronja o marró ataronjat i ocupen tot el citoplasma.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (eosinofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) malalties parasitàries (ascariasi, filariasi i altres), infeccions com la TBC, malalties dermatològiques (pénfigo), colagenopaties (artritis reumatoide) neoplasies no hematològiques, síndromes d'immunodeficiència, hepatitis crònica, pancreatitis i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia eosinofílica crònica (LEC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies, linfomes i malaltia de Hogdkin.

Lks(San)—Eosinòfils; fr.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·lícita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats eosinòfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats eosinòfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang, com els neutròfils. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Les seves dues funciones principals són la defensa contra las parasitosi i el seu paper en la modulació de las reaccions d'hipersensibilitat. El nucli posseeix, generalment, 2 lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma conté nombrosos grànuls acidòfils de forma arrodonida que es tenyeixen de color taronja o marró ataronjat i ocupen tot el citoplasma.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (eosinofilia) d'origen extrahematològics com en processos al·lèrgics (asma, rinitis) malalties parasitàries (ascariasi, filariasi i altres), infeccions com la TBC, malalties dermatològiques (pénfigo), colagenopaties (artritis reumatoide) neoplasies no hematològiques, síndromes d'immunodeficiència, hepatitis crònica, pancreatitis i síndromes mieloproliferatives com la leucèmia eosinofílica crònica (LEC), que ja entra al terreny de malaltia hematològica o associat a malalties com leucèmies, linfomes i malaltia de Hogdkin.

San—Eritròcits; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte d'eritròcits o hematies de la sang.
Els eritròcits tenen d'una mida aproximada de 7 µm de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins perdre el nucli i adquirir la necessària deformitat de la seva membrana per exercir la seva funció. Són elements anucleats, de color rosat i de forma arrodonida o oval, amb una depressió o zona més clara en el centre. Les característiques de la seva coloració són degudes a la riquesa i distribució hemoglobínica del seu interior, així com a la seva mida i forma. La seva missió fonamental és la captació d'oxigen i el seu transport als teixits. Els valors de referència de la concentració d'eritròcits en sang varien tant per l'edat com pel sexe.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (poliglobulia) d'origen extrahematològic, com en processos cardiorespiratoris i síndromes mieloproliferatives com la policitema vera (PV) o fins i tot la pseudopoliglobulia associada a la talassèmia minor, que ja entra al terreny de malalties hematològiques. Si es valora com a recompte disminuït (anèmia) no és una magnitud que per si sola determini una patologia, ja que per parlar d'anèmia pròpiament dita la magnitud biològica que utilitzem és l'hemoglobina (consultar al capítol corresponent).

San—Eritròcits; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte d'eritròcits o hematies de la sang.
Els eritròcits tenen d'una mida aproximada de 7 µm de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins perdre el nucli i adquirir la necessària deformitat de la seva membrana per exercir la seva funció. Són elements anucleats, de color rosat i de forma arrodonida o oval, amb una depressió o zona més clara en el centre. Les característiques de la seva coloració són degudes a la riquesa i distribució hemoglobínica del seu interior, així com a la seva mida i forma. La seva missió fonamental és la captació d'oxigen i el seu transport als teixits. Els valors de referència de la concentració d'eritròcits en sang varien tant per l'edat com pel sexe.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Valorat com a recompte augmentat (poliglobulia) d'origen extrahematològic, com en processos cardiorespiratoris i síndromes mieloproliferatives com la policitema vera (PV) o fins i tot la pseudopoliglobulia associada a la talassèmia minor, que ja entra al terreny de malalties hematològiques. Si es valora com a recompte disminuït (anèmia) no és una magnitud que per si sola determini una patologia, ja que per parlar d'anèmia pròpiament dita la magnitud biològica que utilitzem és l'hemoglobina (consultar al capítol corresponent).

LPl—Eritròcits; fr.vol.("hematòcrit")

L'hematocrit és el nom que es dóna a la fracció de volum eritrocitari i correspon al volum ocupat pels eritròcits en relació amb el volum total de líquid. En tractar-se d'una relació entre dues magnituds volumètriques la seva unitat equival a 1 (L / L).

Indicacions i interpretació

Quan el líquid pleural és hemorràgic suggereix la presència d'una neoplàsia, d'un traumatisme o d'un embolisme pulmonar. En aquest cas s'ha de mesurar la fracció de volum dels eritròcits al líquid pleural. Si el resultat es superior al 50% de la fracció de volum dels eritròcits a la sang ("hematòcrit"), es considera diagnòstic d'un hemotòrax.

San—Eritròcits; fr.vol.("hematòcrit"; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'hematòcrit.
L'hematocrit és el nom que es dóna a la fracció de volum eritrocitari i correspon al volum ocupat pels eritròcits en relació amb el volum total de sang. En tractar-se d'una relació entre dues magnituds volumètriques la seva unitat equival a 1 (L / L). Està directament relacionat amb la concentració d'hemoglobina. El seu valor diagnòstic depèn, en gran manera, que el volum plasmàtic sigui normal. Així, un descens del volum plasmàtic (hemoconcentració) es traduirà en un augment relatiu de l'hematocrit i un augment (hemodilució) produirà un descens relatiu de l'hematòcrit. La fracció d'hematòcrit diversa amb l'edat i el sexe.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. El descens de l'hematòcrit és el que caracteritza a l'anèmia, que ha estat àmpliament comentada al capítol San—Hemoglobina; c.massa. Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia, com l'embaràs, així com en pacients amb fluidoteràpia, o retenció de líquids, a causa d'hemodilució. O hemoconcentració, com en hemorràgies agudes. L'augment de l'hematòcrit és el que caracteritza a la poliglobulia, que ja ha estat comentada al capítol San—Eritròcits; c.nom.

San—Eritròcits; fr.vol.("hematòcrit"; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'hematòcrit.
L'hematocrit és el nom que es dóna a la fracció de volum eritrocitari i correspon al volum ocupat pels eritròcits en relació amb el volum total de sang. En tractar-se d'una relació entre dues magnituds volumètriques la seva unitat equival a 1 (L / L). Està directament relacionat amb la concentració d'hemoglobina. El seu valor diagnòstic depèn, en gran manera, que el volum plasmàtic sigui normal. Així, un descens del volum plasmàtic (hemoconcentració) es traduirà en un augment relatiu de l'hematocrit i un augment (hemodilució) produirà un descens relatiu de l'hematòcrit. La fracció d'hematòcrit diversa amb l'edat i el sexe.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. El descens de l'hematòcrit és el que caracteritza a l'anèmia, que ha estat àmpliament comentada al capítol San—Hemoglobina; c.massa. Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia, com l'embaràs, així com en pacients amb fluidoteràpia, o retenció de líquids, a causa d'hemodilució. O hemoconcentració, com en hemorràgies agudes. L'augment de l'hematòcrit és el que caracteritza a la poliglobulia, que ja ha estat comentada al capítol San—Eritròcits; c.nom.

San—Eritròcits; morfologia (urgent)

La morfologia eritrocitària forma part del grup de tècniques morfològiques de diagnòstic.
L'estudi microscòpic del frotis sanguini exerceix un paper fonamental en el diagnòstic hematològic. La realització de la morfologia eritrocitària ens permet apreciar de forma simultània la morfologia leucocitària i plaquetar, de gran importància en l'avaluació d'un pacient amb síndrome anèmica. Les alteracions morfològiques eritrocitàries poden classificar-se en 4 grans grups: alteracions de la mida; de la forma; del color i presència d'inclusions.

Indicacions i interpretació

L'observació de la morfologia eritrocitària és una tècnica analítica bàsica en l'estudi de qualsevol anèmia; també està indicada en la sospita d'infeccions per paràsits intracel·lulars (plasmodium, babesias..).
Certs tipus d'anèmies solen presentar alteracions de la morfologia eritrocitària característiques de gran utilitat per al diagnòstic etiològic (esferocitosi i eliptocitosi hereditària presenten esferòcits i eliptòcits, l'acantocitosi sol presentar acantòcits, en l'anèmia hemolítica autoimmune o mecànica s'observen esferòcits i/o esquistòcits, en l'hemoglobinopatia S poden veure's drepanòcits). altres alteracions són menys específiques però de valor orientador; davant de qualsevol anèmia d'origen desconegut resulta útil valorar la intensitat de la policromàsia (índex de reticulocitosi), anisopoiquilocitosi amb dacriòcits i presència d'algun eritroblast (metaplàsia mieloide), puntejat basòfil (saturnisme, talassèmia) i anells de Cabot o cossos d'Howell-Jolly (diseritropoesi, esplenectomia).
L'exploració morfològica aconsegueix establir un diagnòstic de presumpció en la majoria de les hemopaties i elegir les exploracions clínic-diagnòstiques més adequades.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

San—Eritròcits; vol.entític ("VCM"; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el volum corpuscular mig (VCM) de cada eritròcit de la sang.
El VCM o valor mig del volum de cada eritròcit s'estableix relacionant el valor hematòcrit amb el nombre d'eritròcits que conté la mostra processada.

$$VCM = \frac{\text{Hematòcrit(L/L)}}{\text{Eritròcits (x 10E12 /L)}}$$

S'expressa en fentolitres= 10E-15 L
Un volum inferior al normal, és a dir, microcitosi, sol acompanyar-se d'un descens en el contingut del pigment que conté l'hemoglobina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. Un volum inferior al normal o microcitosi és característic de la deficiència de ferro (la causa més freqüent), talassèmies, processos inflamatoris crònics, deficiències de vitamina B6 o anèmia renal (si existeix ferropènia funcional). Associat a malalties d'origen hematològic és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques amb fenomen de sideroacrestia, i en algunes hemoglobinopaties (hemoglobina C).
Un volum superior al normal o macrocitosi és característic de deficiències d'àcid fòlic i/o vitamina B12 ambdós principis essencials per a la síntesi de l'ADN. Però també es veu en hepatopaties greus, d'origen alcohòlic o no, malnutrició, paràsits intestinals, malabsorcions, endocrinopaties, situació hemolítica. Associat a malalties hematològiques és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques, en l'anèmia aplàsica, les leucèmies i d'altres.
Una causa de macrocitosi és la presència de reticulòcits (els elements hemàtics més joves de la sang) augmentada, ja que solen tenir un volum superior al volum de l'eritròcit madur, en casos d'hemorràgies recents o crisi reticulocitàries després de reposició de dèficits previs (dèficit de ferro, d'àcid fòlic, etc.).
Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia com l'embaràs, així com en pacients amb fluidoteràpia o amb retenció de líquids, a causa d'hemodilució, o hemoconcentració, com en hemorràgies agudes .
Valors fisiològics o normocitosi també pot acompanyar a una anèmia com en situacions d'inflamació aguda, hemorràgia recent, processos crònics o de caràcter maligne, hemòlisi de diferents tipus, anèmia ferropènica precoç i d'altres.

San—Eritròcits; vol.entític ("VCM"; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el volum corpuscular mig (VCM) de cada eritròcit de la sang.
El VCM o valor mig del volum de cada eritròcit s'estableix relacionant el valor hematòcrit amb el nombre d'eritròcits que conté la mostra processada.

$$VCM = \frac{\text{Hematòcrit(L/L)}}{\text{Eritròcits (x 10E12 /L)}}$$

S'expressa en fentolitres= 10E-15 L
Un volum inferior al normal, és a dir, microcitosi, sol acompanyar-se d'un descens en el contingut del pigment que conté l'hemoglobina.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. Un volum inferior al normal o microcitosi és característic de la deficiència de ferro (la causa més freqüent), talassèmies, processos inflamatoris crònics, deficiències de vitamina B6 o anèmia renal (si existeix ferropènia funcional). Associat a malalties d'origen hematològic és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques amb fenomen de sideroacrestia, i en algunes hemoglobinopaties (hemoglobina C).
Un volum superior al normal o macrocitosi és característic de deficiències d'àcid fòlic i/o vitamina B12 ambdós principis essencials per a la síntesi de l'ADN. Però també es veu en hepatopaties greus, d'origen alcohòlic o no, malnutrició, paràsits intestinals, malabsorcions, endocrinopaties, situació hemolítica. Associat a malalties hematològiques és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques, en l'anèmia aplàsica, les leucèmies i d'altres.
Una causa de macrocitosi és la presència de reticulòcits (els elements hemàtics més joves de la sang) augmentada, ja que solen tenir un volum superior al volum de l'eritròcit madur, en casos d'hemorràgies recents o crisi reticulocitàries després de reposició de dèficits previs (dèficit de ferro, d'àcid fòlic, etc.).
Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia com l'embaràs, així com en pacients amb fluidoteràpia o amb retenció de líquids, a causa d'hemodilució, o hemoconcentració, com en hemorràgies agudes .
Valors fisiològics o normocitosi també pot acompanyar a una anèmia com en situacions d'inflamació aguda, hemorràgia recent, processos crònics o de caràcter maligne, hemòlisi de diferents tipus, anèmia ferropènica precoç i d'altres.

Uri—Eritròcits dismòrfics; fr.nom. (sediment; microscopia)

El sediment urinari examinat microscòpicament al laboratori clínic és el producte resultant de la centrifugació i posterior eliminació del sobrenedant d'una mostra d'orina, habitualment matutina, que s'ha de recollir al mig de la micció.

Indicacions i interpretació

La hematúria pot estar causada per una malaltia renal o per una hemorràgia del tracte urinari inferior. Per poder discriminar l'origen d'quests eritròcits es pot realitzar la mesura del percentatge d'eritròcits dismòrfics. Les enfermetats que afecten al glomèrul són bàsicament les de causa nefrològica (glomerulonefritis, síndrome nefròtica, púrpures, lupus eritematòs, amiloidosi, nefroangioesclerosi, nefropaties secundàries a paraproteïnes, gota, diabetis, hipertensió i dislipèmies, etc.), mentre que les post-glomerulars inclouen totes les entitats urològiques, tal com processos invasius extra o intrínsecs (neoplàsies), infecciosos (tuberculosi, cistitis), litiàsics a qualsevol nivell, obstructius (adenoma prostàtic, malformacions congènites) i congestius (certs tipus de cistopaties i prostatitis). (IMG) Es consideren eritròcits dismòrfics els eritròcits anulars, polidiverticulars, buits, espiculars i mixtes (combinacions dels anteriors). Pertanyen al grup d'eritròcits isomòrfics els eritròcits sense alteracions i les alteracions inespecífiques com ara els eritròcits estrellats, gegants, fantasma i septats. Els eritròcits monodiverticulars es troben quasi sempre en els casos de dismorfia junt amb altres alteracions mencionades. Però, el fet que una centrifugació a velocitat excessivament elevada pugui produir artificialment eritròcits monodiverticulars ha de posar en avís a l'investigador de què la seva especificitat és baixa i per tant no han de ser considerats com dismòrfics quan es troben en solitari. Adquireixen valor en cas de trobar-los junt amb altres alteracions morfològiques específiques.

Srm—Eritropoetina; c.subst.arb.

L'eritropoetina (EPO) és una hormona glicoproteica que consta de 165 aminoàcids, amb quatre cadenes de carbohidrats unides al pèptid en quatre llocs d'enllaç. Té un pes molecular aproximat de de 36.000 daltons, el 40% d'aquest atribuït a les cadenes de carbohidrats. Als mamífers, a la etapa fetal el fetge produeix gairebé tota la hormona; en adults, la producció hepàtica baixa fins al 10% i la secreció renal supera el 90%. Es creu que el lloc de producció és la cèl·lula tubular renal proximal o les cèl·lules endotelials capil·lars peritubulars de l'escorça renal i la medul•la externa.
L'EPO és el principal regulador de l'eritropoesi natural, i actua en la medul·la òssia incrementant la diferenciació eritroide, estimulant la hemoglobinogènesi, reduint les etapes maduratives de l'eritropoesi i estimulant la sortida medul·lar de reticulòcits.
L'estímul més important per a la seva secreció és la hipoxèmia, detectada per un sensor en el ronyó que respon a la pressió parcial d'oxigen a la sang.

Indicacions i interpretació

L'anàlisi de la concentració d'eritropoetina es realitza per determinar la causa d'una anèmia, pel diagnòstic de la policitèmia vera i altres trastorns de la medul·la òssia.
Les anèmies poden cursar amb augment o disminució d'EPO. Es dóna un augment en l'anèmia per deficiència de ferro o per pèrdues de sang (hemorràgies) , i també en les hemoglobinopaties amb afinitat augmentada de l'hemoglobina per l'oxigen, que origina hipòxia tissular.
L'anèmia secundària a trastorns crònics com la inflamació (per exemple, l'artritis reumatoide), les neoplàsies i la malaltia renal crònica pot atribuir-se, almenys en part, a una producció reduïda d'eritropoetina.
La sobreproducció d'eritròcits (policitèmia) pot ser deguda a un procés primari en la medul•la òssia (policitèmia vera, un síndrome mieloproliferatiu); llavors, la concentració d'EPO sol ser baixa, donat que l'eritropoesi es produeix de manera independent. En canvi, quan es produeix com a reacció a baixa concentració d'oxigen de manera crònica degut a diverses malalties (generalment del ronyó), la concentració d'EPO augmenta.

San—Eritrosedimentació; long (urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència a la longitud de la columna d'eritròcits que es produeix espontàniament en deixar reposar la sang amb anticoagulant en el sistema de mesura Vesmatic albe 200.

Indicacions i interpretació

La seva indicació principal és el diagnòstic de l'arteritis de la temporal (malaltia de Horton). També s'utilitza per al seguiment de l'artritis reumatoide i com a indicador d'inflamació, infecció o processos malignes, tot i la seva elevada inespecificitat.

San—Eritrosedimentació; long (no urgent)

Aquesta magnitud biològica fa referència a la longitud de la columna d'eritròcits que es produeix espontàniament en deixar reposar la sang amb anticoagulant en el sistema de mesura Vesmatic Cube 200.

Indicacions i interpretació

La seva indicació principal és el diagnòstic de l'arteritis de la temporal (malaltia de Horton). També s'utilitza per al seguiment de l'artritis reumatoide i com a indicador d'inflamació, infecció o processos malignes, tot i la seva elevada inespecificitat.

Srm—Eslicarbazepina+R-Licarbazepina; c.massa(UHPLC-MS/MS)

L'acetat d'eslicarbazepina ([(S) 10 acetoxi 10,11 dihidro 5H dibenz[b,f]azepine 5 carboxamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis d'inici parcials (amb o sense generalització secundària). També està indicat en crisis comicials refractàries a altres antiepilèptics. L'acetat d'eslicarbazepina exerceix la seva activitat farmacològica principalment a través del seu metabòlit (S)-10,11-dihidro-10-hidroxi-carbamazepina, bloquejant els canals de sodi potencial-dependents, el que produeix una estabilització de les membranes neuronals hiperexcitadas, una inhibició de la descàrrega neuronal repetitiva i una reducció de la propagació d'impulsos sinàptics. A més, la major conductància de potassi i modulació dels canals de calci activats per alt potencial podrien també contribuir a l'efecte anticonvulsius.

Indicacions i interpretació

L'administració d'actetat d'eslicarbazepina planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració d'oxcarbazepina en el sèrum o plasma [212].

Sem—Espermograma (estudi de vasectomia)

L'estudi del semen post-vasectomia és útil per avaluar l'èxit de la intervenció quirúrgica.
Al LCB, la informació que s'inclou a dintre del perfil és la següent:
4125 (W23984)- Sem—Data de lliurament de la mostra
4126 (W24084)- Sem—Lloc d´obtenció de la mostra
4127 (W24184)- Sem—Hora de la ejaculació
4128 (W24284)- Sem—Hora d´entrega de la mostra
4129 (W24384)- Sem—Dies d´abstinència sexual,
4104 (Q74684)- Pac—Semen (ejaculat); vol.
4152(Q66184)- Sem—Espermatozoides (postvasectomia); c.arb
4155 (W26084)- Sem—Espermatozoides (%error recompte post-vasectomia); arb.
4154 (Q66284)- Sem—Espermatozoides mòbils (postvasectomia); fr.nom.
4150 (Q75484)- Sem—Leucòcits; c.nom.
4153 (Q18184) "Observacions al Seminograma post-vasectomia"

Al LV, la informació que s'inclou a dintre del perfil és la següent:
4152(Q66184)- Sem—Espermatozoides (postvasectomia); c.arb

Indicacions i interpretació

Sem—Espermograma (estudi de fertilitat)

L'espermiograma és la principal eina per l'estudi de la fertilitat masculina i proporciona informació de l'estat dels tubs seminífers, de l'epidídim i de les glàndules accessòries. A més a més, permet fer el seguiment de pacients amb altres patologies com infeccions i varicocele, així com valorar la resposta a tractaments hormonals.

Informació inclosa a dintre del perfil Estudi del seminograma fertilitat
4125 (W23984)-Sem— Data de lliurament de la mostra
4126 (W24084)-Sem— Lloc d´obtenció de la mostra
4127 (W24184)-Sem— Hora de la ejaculació
4128 (W24284)-Sem— Hora d´entrega de la mostra
4129 (W24384)-Sem— Dies d´abstinència sexual

ESTUDI MACROSCÒPIC
4109 (Q74584)-Sem— Viscositat; prop.arb.
4104 (Q74684)-Pac— Semen (ejaculat); vol.
4108 (Q74484)-Sem— Semen; pH
4105 (Q74284)-Sem— Semen; color
4107 (Q74184)-Sem— Liqüefacció; temps

ESTUDI MICROSCÒPIC
4110 (Q75384)-Sem— Espermatozoides; c.nom.
4111 (Q74884)-Sem— Espermatozoides; nom.

MOTILITAT
4112 (W33984)-Spz(Sem)— Espermatozoides mòbils progressius; fr.nom
4133 (W34084)-Spz(Sem)— Espermatozoides mòbils progressius + no progressius; fr.nom.
4134 (Q77284)-Spz(Sem)— Espermatozoides (mòbils progressius ràpids); fr.nom.
4135 (Q77384)-Spz(Sem)— Espermatozoides (mòbils progressius lents); fr.nom
4113 (Q77484)-Spz(Sem)— Espermatozoides (mòbils no progressius); fr.nom.
4136 (Q77584)-Spz(Sem)— Espermatozoides (immòbils);fr.nom

VITALITAT
4114 (Q78284)-Sem— Espermatozoides (vius);fr.nom.

MORFOLOGÍA
4116 (Q76284)-Spz(Sem)—Espermatozoides (euformes);fr.nom.
4117 (Q90284)-Spz(Sem)— Espermatozoides amb defectes; fr.nom.
4139 (W24584)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb defectes cefàlics);fr.nom
4140 (W24684)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb cap macrocèfal);fr.nom.
4123 (W24784)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb cap microcèfal);fr.nom.
4118 (W24884)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb cap allargat);fr.nom.
4141 (W24984)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb cap rodó);fr.nom.
4142 (W25084)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb cap pririforme);fr.nom.
4143 (W25184)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb acrosoma petit);fr.nom.
4144 (W25284)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb flagel d'inserció anòmala); fr. nom
4145 (W25484)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb zona intermèdia anòmala);fr.nom.
4122 (W25584)-Spz(Sem)— Espermatozoides (immadurs);fr.nom.
4146 (Q76484)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb defectes del segment central);fr.nom
4147 (Q76584)-Spz(Sem)— Espermatozoides (amb defectes flagel•lars);fr.nom

4149 (Q75284)-Sem— Cèl•lules espermatogènesi; c.nom.
4150 (Q75484)-Sem— Leucòcits; c.nom.

Indicacions i interpretació

L'estudi macroscòpic és útil per fer una primera avaluació de la qualitat del semen. El aspecte ha de ser homogeni i de color gris opalescent. Si és hemàtic, o tarongós pot correspondre a pacients amb icterícia o consumidors de vitamines o drogues. Si es groguenc pot correspondre a flavoproteïnes de les vesícules seminals per terminis d'abstinència molt llargs. La viscositat augmentada pot indicar una disfunció prostàtica, ejaculacions freqüents o

un estat d'estrès del pacient. Un volum disminuït (<1,5 mL), pot explicar una obstrucció, agenèsia, mal funcionament de les vesícules seminals o una disfunció ejaculatòria (retrògrada). El pH reflecteix el balanceig entre les vesícules seminals (alcalí) i la pròstat (àcid). Resultats de pH <7,2 juntament amb un volum de mostra disminuït <1 mL poden orientar a una obstrucció o agenesia de les vesícules seminals o dels conductes deferents. En general, resultats baixos orienten a processos inflamatoris crònics o infeccions.
La liqüefacció te lloc entre 20-30 minuts després de l'ejaculació i com a màxim s'ha de avaluar després d'una hora d'aquesta. Si no es produeix pot indicar algun tipus de disfunció prostàtica.
La valoració microscòpica inicial és útil per establir si hi ha presència d'agregats o aglutinacions i per avaluar la cel•lularitat. Els agregats són freqüents quan la concentració d'espermatozoides és molt elevada. No tenen significat clínic, però poden impedir el moviment dels espermatozoides i dificultar la valoració de la mobilitat. Quan existeix una aglutinació d'espermatozoides mòbils entre si formant raïms, units cap/cap, cua/cua o cap/cua, es suggereix la presència de anticossos antiespermatozoide i una possible causa d'infertilitat per causes immunològiques. La presència de leucòcits al semen pot significar un procés inflamatori de les vies seminals ja que implica un augment d'agents oxidants que poden causar la fragmentació d'ADN dels espermatozoides.
La concentració d'espermatozoides en l'ejaculat està relacionada amb la funció testicular i és un factor predictor de la concepció i de la taxa de gestació. El nombre d'espermatozoides a l'ejaculat es calcula multiplicant la concentració d'espermatozoides pel volum ejaculat que depèn de la secreció glandular i del període d'abstinència.
La mobilitat té un gran valor pronòstic en fertilitat. En el cas de mobilitat progressiva: els espermatozoides es mouen activament de forma lineal o formant cercles amplis, independentment de la seva velocitat; és el que es coneix com la suma de a (ràpids progressius(>25 µm/s) + b (lents progressius).
Mobilitat no progressiva: els espermatozoides es mouen en el mateix lloc, no es desplacen.
Immòbils: els espermatozoides no es mouen, poden estar vius o morts. Comunment s'anomenan amb la lletra c.
La vitalitat serveix per valorar el percentatge d'espermatozoides immòbils que estàn morts.
Un elevat nº d'espermatozoides morts o necrozoospermia, pot ser a causa d'una mala recollida de la mostra o a patologia epididimaria. Si existeix un nombre elevat d'espermatozoides vius immòbils té relació amb alteracions del flagel.
La morfologia de l'espermatozoide és útil d'estudiar ja que els espermatozoides morfològicament anormals tenen disminuïda la seva capacitat de fecundar i a més a més l'alteració de la morfologia s'associa amb l'augment de la fragmentació d'ADN i amb la presència d'anomalies cromosòmiques. [261], [262], [263], [264], [265]

Srm—Estradiol-17ß; c.subst.

L'estradiol-17beta és una hormona esteroïdal produïda fonamentalment pels ovaris i la placenta, la seva funció principal és la de preparar la mucosa uterina per a la fase progestacional [6]. El testicle també produeix petites quantitats d'aquesta hormona.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques són: avaluació de la funció ovàrica. Hipogonadisme primari o secundari. Esterilitat i reproducció assistida. Menopausa. Pubertat precoç o tardana. Tumors secretors d'estrògens.

LCR—Anticossos en encefalitis autoimmunitària; prop.arb.(IFI en cèl·lules transfectades)

Indicacions i interpretació

Els autoanticossos contra antígens neuronals de superfície estan presents en pacients amb encefalopaties autoimmunitàries. Aquests anticossos son específics d'epítopos extracel·lulars de receptors sinàptics i de components de complexos proteics trans-sinàptics com receptors de glutamat (tipus NMDA o AMPA), receptor de GABA B, canals de potasi dependents de voltatge (DPPX) o proteïnes associades a canals de potasi depenents de voltatge (LGI1, CASPR2).
Atès que aquests antígens tenen un paper en la transducció de senyals sinàptiques i la plasticitat neuronal, els fenòmens autoimmunitàris associats es manifesten amb simptomes neuropsiquiàtrics com encefalitis límbica autoimmunitària, neuromiotonia o síndrome de Morvan. Aquests síndromes greus, alguns dels quals poden ser potencialment letals, poden ser d'etiologia tant paraneoplàsica com no, i la freqüència de tumor subjacent varia entre el 10% i el 70% en funció de l'anticós.
Atès que les mesures terapèutiques adequades (immunomodulació, resecció tumoral), poden conduir a una considerable remisió dels simptomes en la majoria dels pacients, un diagnòstic precoç es determinant per a un bon pronòstic.
Per regla general, el diagnòstic de les encefalitis autoimmunitàries es basa en la combinació d'un quadre clínic característic i, si procedeix, resultats complementaris de tomografia per resonància magnètica (TRM) del cervell, electroencefalograma (EEG) y anàlisis del líquid cefalorraquidi (LCR), així com la determinació d'anticossos en el sèrum/LCR.
Com a diagnòstics diferencials s'han de destacar les encefalitis infeccioses (especialment VHS), altres encefalitis d'etiologia autoimmunitària (associades a anti-Hu, anti-Ma2, anti-CV2, anti-anfifisina) així com malalties clínicament similars del sistema nerviós central i/o perifèric. S'ha de tenir en compte que poden existir símptomes solapats i quadres mixtes de diverses síndromes. Un resultat serològic positiu hauria d'anar seguit d'una detecció exhaustiva de tumors.

Estudi d'anticossos en l'esclerodèrmia

Indicacions i interpretació

El 90% dels pacients amb esclerosi sistèmica (ES) tenen anticossos anti-nuclears (ANA) (generalment amb patró nucleolar) i aproximadament el 50% son positius per anti-centròmer (CENPA o CENPB) o SCL70. Tanmateix en els pacients negatius per anti-centròmer i SCL70 es poden trobar algunes de les altres especificitats incloses en aquesta anàlisi. Aquests anticossos no son només marcadors de la malaltia sino que poden permetre, segons la especificitat, classificar la malaltia i predir el tipus d'afectació orgànica.
Els SCL70 es troben en el 15-42% dels pacients amb ES amb una especificitat propera al 100% i estan molt associats a ES difusa i a major risc de fibrosi pulmonar i afectació cardíaca.
Els pacients amb fenòmen de Raynaud i positivitat per SCL70 tenen un alt risc de desenvolupar ES. Aquests anticossos poden apareixer anys abans de que les manifestacions de la malaltia es facin evidents.
Els anti-centròmer (CENPA i CENPB) es troben en el 20-38% dels pacients amb ES i s'associen a ES limitada, hipertensió arterial pulmonar i un millor pronòstic. Son bastant específics però també es poden trobar en lupus, cirrosi biliar primària, síndrome de Sjögren i pacients amb fenòmen de Raynaud.
Els anticossos anti-RNA polimerasa III (RP11 i RP155) s'associen a ES difusa, un major risc de crisis renal i neoplasia. Son molt específic de ES.
Els anti-fibrilarina (U3RNP) s'associen a ES difusa, un major risc de crisis renal, afectació cardíaca i un mal pronostic. Aquests anticossos es troben amb una frequència molt més alta en pacients afro-americans que en caucàsic o asiàtics.
Els anticossos anti-Th/To es consideren marcadors de ES ja que molt rarament es troben en altres malalties autoimmunitàries sistèmiques. Es troben amb major frecuència a les formes cutànies limitades. S'ssocien a hipertensió pulmonar, fibrosi pulmonar i crisi renal, per tant son indicadors de mal pronòstic.
Els KU apareixen principalment en síndromes de solapament ES/polimiositis, però no són específics, doncs poden aparèixer en altres conectivopaties com el lupus, malaltia indeferenciada del teixit conectiu o artritis reumatoide.
Els NOR90 es troben amb poca frecuència i son poc específics de ES ja que que també s'han detectat en altres malalties autoimmunitàries sistèmiques.
Els anti-PM/Scl100 i els Anti-PM/Scl75 es detecten quasi exclussivament en pacients amb miositis o ES, la majoria dels quals tenen un síndrome de solapament polimiositis/esclerodèrmia. Les manifestacions més frequents dels pacients amb aquests anticossos son miositis, artritis i fenòmen de Raynaud.
La escleromiositis juvenil positiva pels anticossos anti-PM/Scl (síndrome de solapament esclerodèrmia moderada/miositis en nens) sembla ser la malaltia de tipus esclerodèrmia més comú a la infància. El curs clínic és relativament benigne en comparació amb al curs de la dermatomiositis juvenil o eclerodèrmia juvenil.
Els anti-PDGFR (receptor de factor de creixement derivat de plaquetes) s'han associat a ES i semblen tenir un paper patogènic doncs s'ha demostrat que estimulen els receptors de PDGF induint selectivament certes cascades de senyalització que incrementen l'expresió de gens del colàgen.
Els RO52 es detecten en el 28% dels pacients amb ES però son poc específic, ja que es troben també en altres malalties autoimmunitàries com el síndrome de Sjögren (81%), lupus (38%), miositis (31%), conectivopatia mixta (19%), artritis reumatoide (5%), hepatitis autoimmunitària (35%), cirrosi biliar primària (27%) i en malalties infeccioses com hepatitis B (10%) i hepatitis C (22%).

Estudi d'anticossos en miositis autoimmunitàries

Indicacions i interpretació

Els anticossos específics per a miopaties inflamatòries idiopàtiques son biomarcadors útils pel diagnòstic de polimiositis o dermatomiositis. Alguns d'aquests anticossos estan associats a un subtipus clínic determinat, fent-los útils per a predir i monitoritzar certes manifestacions clíniques.

Estudi de les hemoglobinopaties de cadena beta (gen HBB) (cas índex)

Indicacions i interpretació

Estudi de les hemoglobinopaties de cadena beta (gen HBB] (cas familiar)

Indicacions i interpretació

DNA(San)—Gen PMP22 (NM_000304.4); var.seq ("delecions")

La neuropatia hereditària amb susceptibilitat a la paràlisis per pressió (HNPP) és una malaltia que es caracteritza per afectar a múltiples nervis sensorials i motors. Té una prevalença de 7 a 16 individus per 100.000 habitants, però podria ser major a causa del seu infradiagnòstic.
Els individus amb HNPP solen tenir les primeres manifestacions com una neuropatia sensorial i motora focal no dolorosa en un sol nervi. Alguns individus experimenten fenòmens sensorials sense debilitat. El primer atac es produeix a la segona o tercera dècada, però pot ser a qualsevol edat.
La penetrància és pròxima al 100% però l'expressivitat és molt variable dins de la mateixa família. Tot i que les paràlisis nervioses sovint es repeteixen durant un període de molts anys, alguns individus tenen un únic episodi i alguns individus amb HNPP confirmat molecularment romanen asimptomàtics clínicament tot i tenir alteracions de la conducció nerviosa. Les paràlisis nervioses i les anomalies electrofisiològiques són més freqüents en homes que en dones.
Els signes i símptomes de la neuropatia per paràlisis amb pressió (HNPP) són els mateixos que els del tipus adquirit. Així, l'HNPP forma part del diagnòstic diferencial tant de les neuropaties de compressió com de les neuropaties perifèriques generals, incloses les neuropaties hereditàries i la síndrome de Charcot-Marie-Tooth.
L'afectació genètica té lloc al gen PMP22, implicat en l'estructura de la mielina, en herència autosòmica dominant. El 80% dels individus afectats solen tenir una deleció d'1.5 Mb a la regió cromosòmica 17p11.2, que inclou el gen PMP22. Hi ha un 20% d'individus que presenten variants patogèniques de novo del gen PMP22.

Indicacions i interpretació

Aquest estudi permet discernir individus amb deleció del gen PMP22, causant de HNPP. Aquesta informació pot confirmar molecularment el diagnòstic d'un pacient o identificar individus familiars amb risc de desenvolupar la malaltia.

DNA(San)—Gen FMR1 (LRG_762t1); var.seq. ("Síndrome X-fràgil", cribratge expansions)

Mutacions que tenen lloc a la repetició inestable CGG de la zona 5'UTR del gen FMR1 són responsables de tres malalties associades a l'X-fràgil. La síndrome de l'X fràgil (FXS) té lloc quan hi ha una expansió per sobre de les 200 repeticions CGG amb metilació anormal i és la causa més freqüent de retard mental amb una incidència de 1 en 4000 homes i 1 en 5000-8000 dones. Tots els homes i el 50% de les dones amb mutacions completes estan afectats de FXS, i generalment les dones amb menor severitat que els homes.
Quan s'observen entre 55 i 200 repeticions CGG sense patró alterat de metilació es parla de "premutació" i es poden desenvolupar dues entitats clíniques:
- La insuficiència ovàrica primària associada a l'X fràgil (FXPOI) es caracteritza per menopausa precoç (abans dels 40 anys) i sol anar precedida de concentracions elevades de FSH juntament amb patrons irregulars de menstruació. Aproximadament el 20% de les portadores desenvolupa insuficiència ovàrica prematura, però aquest risc depèn del nombre de repeticions. Entre 55 i 100 repeticions CCG, la penetrància incrementa proporcionalment. A partir de les 100 repeticions CCG la penetrància es manté o fins i tot disminueix. De mitjana, les dones amb premutació entren a la menopausa 5 anys abans que les no portadores.
- La síndrome d'atàxia/tremolor associada a l'X fràgil (FXTAS) és un trastorn neurodegeneratiu d'inici tardà caracteritzat per tremolor, atàxia cerebel•losa, deteriorament cognitiu, neuropatia perifèrica, parkinsonisme i incontinència. La penetrància incrementa proporcionalment amb l'edat i la mida de l'expansió: afecta el 17% d'homes portadors de la premutació entre 50-59 anys, i augmenta al 75% en pacients amb 80 anys. Les dones també poden patir FXTAS però els símptomes clínics són menys severs. La severitat dels símptomes és inversament proporcional a l'edat d'inici i proporcional a la mida de l'expansió.

Indicacions i interpretació

L'expansió de premutació a mutació completa ("full mutation") té lloc sempre a través de la meiosi materna. Les transmissions paternes poden ser inestables però no arriben mai a full mutation.

[269], [270] i [271]

Estudi del DNA en la susceptibilitat genètica a la celiaquia, que inclou: DNA(San)—Haplotip HLA-DQ2; nom.entític arb. (0;1) DNA(San)—Haplotip HLA-DQ8; nom.arb. (0;1)

La malaltia celíaca és una malaltia autoimmunitària crònica i multiorgànica que afecta l'intestí prim en pacients genèticament predisposats i que es precipita per la ingestió de gluten. La prevalença ha augmentat molt als darrers anys i es situa entre el 1-3% de la població occidental. Es caracteritza per una gran heterogeneïtat clínica: el quadre clàssic és de malabsorció, amb diarrea i pèrdua de pes, però també es pot presentar com una malaltia silent o bé tot al contrari, pot presentar complicacions greus i un increment de la morbiditat atribuïble a la freqüent associació amb altres malalties autoimmunitàries.

Indicacions i interpretació

La malaltia està fortament associada a les molècules HLA-DQ les quals presenten epítops de gliadina als limfòcits T CD4+. Més del 90% dels pacients són portadors de l'heterodímer DQ2, codificat pels al•lels DQA1*05 i DQB1*02 en la forma cis o trans:
-☐DQ2.5: DQA1*05:01 + DQB1*02:01
-☐DQ2.2 + DQ7.5: (DQA1*02:01 + DQB1*02:02) + (DQA1*05:05 + DQB1*03:01).
-☐ La resta de pacients (entre un 5 i un 10%) solen ser portadors de l'heterodímer DQ8 codificat pels al•lels DQA1*03 i DQB1*03:02. Els pacients que són DQ2 i DQ8 negatius (<0.4% segons la guia ESPHANG 2019), solen ser portadors d'un únic al•lel de l'haplotip DQ2 –especialment el DQB1*02 (en la forma DQ2.2)–, del qual s'ha descrit un efecte de dosi.
El fet que un terç de la població general sigui portadora de l'haplotip DQ2 i no desenvolupi celiaquia, demostra que l'HLA només és un causant parcial de la celiaquia i invalida la seva utilitat en la població general com a eina diagnòstica. Tot i això, la seva presència augmenta considerablement la probabilitat de patir la malaltia en aquells casos en els quals existeixin altres factors de risc (familiars de primer grau, síndrome de Down, dèficit d'IgA, diabetes mellitus, etc). La determinació del genotip destaca per l'elevat valor predictiu negatiu (99%), que permet assegurar, amb una elevada probabilitat, l'absència de malaltia celíaca en pacients d'alt risc. Un resultat positiu, no confirma en cap cas el diagnòstic, per això no està recomanat incloure l'anàlisi genètica a l'estudi inicial de la malaltia celíaca.
L'estudi de predisposició genètica només està recomanat per a descartar la malaltia celíaca en les següents situacions (European Society for the Study of Coeliac Disease, 2019):
-☐pacients sense diagnosticar que segueixin una dieta sense gluten
-☐pacients seronegatius amb biòpsies no concloents (Marsh 1-2)
-☐pacients amb resultats histològics negatius i serologia positiva

Pac(San)—Estudi farmacocinètic d'everolimus(Certican®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

L'everolimus és un macròlid immunosupressor similar al sirolimus i la seva principal aplicació és prevenir el rebuig dels òrgans trasplantats. Normalment s'administra en combinació amb d'altres immunosupressors per augmentar la seva eficàcia mitjançant mecanismes sinèrgics.
Per aquestes raons és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de les concentracions sanguínies del fàrmac. La concentració màxima s'assoleix a les 1,5-2h, i l'estat estacionari als 5-7 dies.

Indicacions i interpretació

om la majoria d'immunosupressors, l'everolimus presenta un estret interval terapèutic, una biodisponibilitat oral variable, i variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més a més pot provocar efectes indesitjables com leucopènia i trombopènia. Així, en determinants casos i en aquest tipus de pacients, és necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(Pla)—Estudi farmacocinètic de micofenolat(CellCept®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

El micofenolat mofetil (MMF; nom comercial CellCept®, Myfortic®) és un èster del micofenolat, el qual és produït per espècies de fongs del gènere Penicillium. En el fetge el MMF és convertit per hidròlisi al seu metabòlit actiu, el MPA2, el qual inhibeix de manera reversible i no competitiva l'activitat de l'enzim inosina monofosfat deshidrogenasa (IMPDH) durant la síntesi d'ADN en la fase S del cicle cel•lular. Aquest enzim juga un paper important en la síntesi de novo de nucleòtids de guanosina en els limfòcits T i B. Per tant, la inhibició de la IMPDH porta a una disminució de nucleòtids de guanosina i a un augment de nucleòtids d'adenosina fet que produeix una inhibició de la síntesi d'ADN i de la proliferació cel•lular, sent aquest el principal mecanisme mitjançant el qual el micofenolat exerceix les seves accions immunosupressores. Un altre mecanisme derivat de la disminució dels nucleòtids de guanosina és la inhibició de la glicosilació i l'expressió de molècules d'adhesió i, per tant, disminueix el reclutament de limfòcits i monòcits en els llocs d'inflamació.
Per altra banda, el micofenolat inhibeix la forma induïble de l'enzim sintetasa de l'òxid nítric (iNOS), la qual cosa porta a una menor producció d'òxid nítric i conseqüentment a un menor dany cel•lular. El micofenolat té efectes favorables en la malaltia cardiovascular, ja que mitjançant la inhibició de la iNOS disminueix l'oxidació de lipoproteïnes i, per tant, retarda la progressió de l'aterosclerosi en pacients amb lupus eritematós sistèmic (LES). A més, hi ha evidència que el micofenolat suprimeix la producció d'autoanticossos en inhibir la proliferació de cèl•lules B.

Indicacions i interpretació

Com la majoria d'immunosupressors, el micofenolat presenta un estret interval terapèutic, una biodisponibilitat oral variable, i variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més a més pot provocar efectes indesitjables especialment gastrointestinals, infeccions i tumorals. Així, en determinants casos i en aquest tipus de pacients, és necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(Pla)—Estudi farmacocinètic de micofenolat(Myfortic®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

El micofenolat mofetil (MMF; nom comercial CellCept®, Myfortic®) és un èster del micofenolat, el qual és produït per espècies de fongs del gènere Penicillium. En el fetge el MMF és convertit per hidròlisi al seu metabòlit actiu, el MPA2, el qual inhibeix de manera reversible i no competitiva l'activitat de l'enzim inosina monofosfat deshidrogenasa (IMPDH) durant la síntesi d'ADN en la fase S del cicle cel•lular. Aquest enzim juga un paper important en la síntesi de novo de nucleòtids de guanosina en els limfòcits T i B. Per tant, la inhibició de la IMPDH porta a una disminució de nucleòtids de guanosina i a un augment de nucleòtids d'adenosina fet que produeix una inhibició de la síntesi d'ADN i de la proliferació cel•lular, sent aquest el principal mecanisme mitjançant el qual el micofenolat exerceix les seves accions immunosupressores. Un altre mecanisme derivat de la disminució dels nucleòtids de guanosina és la inhibició de la glicosilació i l'expressió de molècules d'adhesió i, per tant, disminueix el reclutament de limfòcits i monòcits en els llocs d'inflamació.
Per altra banda, el micofenolat inhibeix la forma induïble de l'enzim sintetasa de l'òxid nítric (iNOS), la qual cosa porta a una menor producció d'òxid nítric i conseqüentment a un menor dany cel•lular. El micofenolat té efectes favorables en la malaltia cardiovascular, ja que mitjançant la inhibició de la iNOS disminueix l'oxidació de lipoproteïnes i, per tant, retarda la progressió de l'aterosclerosi en pacients amb lupus eritematós sistèmic (LES). A més, hi ha evidència que el micofenolat suprimeix la producció d'autoanticossos en inhibir la proliferació de cèl•lules B.

Indicacions i interpretació

Com la majoria d'immunosupressors, el micofenolat presenta un estret interval terapèutic, una biodisponibilitat oral variable, i variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més a més pot provocar efectes indesitjables especialment gastrointestinals, infeccions i tumorals. Així, en determinants casos i en aquest tipus de pacients, és necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(San)—Estudi farmacocinètic de sirolimus(Rapamune®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

El sirolimus (rapamicina) és un agent immunosupressor de segona generació que actua inhibint la proliferació de les cèl•lules T al no permetre la seva progressió des de la fase G1 a la fase S del cicle cel.lular. El seu mecanisme d'acció és diferent al que presenten altres agents immunosupressors pel que es pot administrar concomitantment amb aquests. La Food and Drug Administration (FDA) va autoritzar el seu ús en la profilaxi del rebuig agut en trasplantament renal conjuntament amb ciclosporina i corticoides.
Així mateix, degut a la farmacocinètica del sirolimus, pel mateix pacient han de transcórrer almenys 3 dies entre dues determinacions (excepte situacions en les quals el clínic ha de consultar prèviament amb l'adjunt de farmacocinètica).

Indicacions i interpretació

Com la majoria d'immunosupressors, el sirolimus presenta un estret interval terapèutic, una biodisponibilitat oral variable, i variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més a més pot provocar efectes indesitjables. Així, en determinants casos i en aquest tipus de pacients, és necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(San)—Estudi farmacocinètic de tacrolimus(Adoport®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

El tacrolimus és un fàrmac macròlid lipofílic que actua reduint i inhibint l'activitat fosfatasa de la calcineurina mitjançant la seva unió a la immunofil•lina FKBP12 (proteïna d'unió FK506). Degut a que la calcineurina catalitza una reacció de defosforilització que és crítica per a la transcripció del gen de les limfocines, la seva inhibició dona lloc al bloqueig de la transducció d'un factor nuclear necessari per a l'activació de les cèl•lules B i T.

Indicacions i interpretació

Degut a les propietats immunosupressores del tacrolimus, aquest és àmpliament utilitzat en pacients que han sigut sotmesos a un trasplantament d'òrgans o que presenten algun tipus de malalties autoimmunes. En determinants casos i en aquest tipus de pacients, l'administració d'aquest fàrmac planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica fent necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(San)—Estudi farmacocinètic de tacrolimus(Advagraf®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(24 hores)}

El tacrolimus és un fàrmac macròlid lipofílic que actua reduint i inhibint l'activitat fosfatasa de la calcineurina mitjançant la seva unió a la immunofil•lina FKBP12 (proteïna d'unió FK506). Degut a que la calcineurina catalitza una reacció de defosforilització que és crítica per a la transcripció del gen de les limfocines, la seva inhibició dona lloc al bloqueig de la transducció d'un factor nuclear necessari per a l'activació de les cèl•lules B i T.

Indicacions i interpretació

Degut a les propietats immunosupressores del tacrolimus, aquest és àmpliament utilitzat en pacients que han sigut sotmesos a un trasplantament d'òrgans o que presenten algun tipus de malalties autoimmunes. En determinants casos i en aquest tipus de pacients, l'administració d'aquest fàrmac planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica fent necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(San)—Estudi farmacocinètic de tacrolimus(Envarsus®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(24 hores)}

El tacrolimus és un fàrmac macròlid lipofílic que actua reduint i inhibint l'activitat fosfatasa de la calcineurina mitjançant la seva unió a la immunofil•lina FKBP12 (proteïna d'unió FK506). Degut a que la calcineurina catalitza una reacció de defosforilizació que és crítica per a la transcripció del gen de les limfocines, la seva inhibició dona lloc al bloqueig de la transducció d'un factor nuclear necessari per a l'activació de les cèl•lules B i T.

Indicacions i interpretació

Degut a les propietats immunosupressores del tacrolimus, aquest és àmpliament utilitzat en pacients que han sigut sotmesos a un trasplantament d'òrgans o que presenten algun tipus de malalties autoimmunes. En determinants casos i en aquest tipus de pacients, l'administració d'aquest fàrmac planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica fent necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pac(San)—Estudi farmacocinètic de tacrolimus(Prograf®); arb.{Àrea sota la corba de concentració de massa-temps(12 hores)}

El tacrolimus és un fàrmac macròlid lipofílic que actua reduint i inhibint l'activitat fosfatasa de la calcineurina mitjançant la seva unió a la immunofil•lina FKBP12 (proteïna d'unió FK506). Degut a que la calcineurina catalitza una reacció de defosforilizació que és crítica per a la transcripció del gen de les limfocines, la seva inhibició dona lloc al bloqueig de la transducció d'un factor nuclear necessari per a l'activació de les cèl•lules B i T.

Indicacions i interpretació

Degut a les propietats immunosupressores del tacrolimus, aquest és àmpliament utilitzat en pacients que han sigut sotmesos a un trasplantament d'òrgans o que presenten algun tipus de malalties autoimmunes. En determinants casos i en aquest tipus de pacients, l'administració d'aquest fàrmac planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica fent necessària la individualització de la dosi mitjançant el càlcul l'àrea sota la corba (AUC) de les seves concentracions en la sang en funció del temps, per tal d'aconseguir una adient eficàcia terapèutica i evitar possibles efectes adversos.

Pla—Etanol; c.massa

La mesura de substàncies tòxiques en mostres biològiques, com drogues d'abús i etanol, té una repercussió important en l'atenció urgent del pacient intoxicat. L'etanol és probablement la droga d'abús més antigament coneguda utilitzada amb finalitat recreativa i una de les causants més freqüents d'intoxicacions agudes. La intoxicació alcohòlica és una conseqüència greu i, en ocasions mortal, de la presa de grans quantitats d'alcohol en un període curt de temps.

Indicacions i interpretació

La principal indicació de la mesura d'etanol en plasma en el laboratori d'urgències és la de valorar els pacients amb disminució del nivell de consciència i que presenten sospita d'intoxicació aguda per ingesta d'etanol. En aquests pacients, , especialment en cassos de traumatisme cranioencefàlic, cal fer un diagnòstic diferencial amb intoxicació per altres substàncies depressores del sistema nerviós central
La sol·licitud de la mesura d'aquesta magnitud es realitza amb una finalitat exclusivament clínica. Per tant, queda restringida als facultatius adjunts del Servei d'Urgències; i es realitzarà en casos de sospita de consum d'etanol en pacients que presentin un Glasgow <14.

Uri—Etilglucurònid; c.arb.(negatiu, positiu)

L'etilglucurònid és un metabòlit directe, no volàtil i soluble amb aigua, de l'etanol. L'etilglucurònid és el producte final de la via metabòlica d'eliminació de l'etanol mitjançant la conjugació de l'etanol i l'àcid glucurònid al fetge (únicament representa el 0,5 % de les vies d'eliminació de l'etanol). El temps de semivida d'aquesta molècula oscila entre (2 - 3) hores i pot ser detectat durant fins a 5 díes després de consums elevats d'alcohol.

Indicacions i interpretació

La seva mesura és útil per a la detecció de consum recent d'alcohol i monitorització del consum d'alcohol.

San—Everolimus; c.massa(UHPLC-MS/MS; no urgent)

L'everolimus és un macròlid immunosupressor similar al sirolimus i la seva principal aplicació és prevenir el rebuig dels òrgans trasplantats. Normalment s'administra en combinació amb d'altres immunosupressors per augmentar la seva eficàcia mitjançant mecanismes sinèrgics.

Indicacions i interpretació

Com la majoria d'immunosupressors, té un estret interval terapèutic, biodisponibilitat oral variable, i variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual, i a més a més pot provocar efectes indesitjats com leucopènia i trombopènia. Per aquestes raons és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de les concentracions sanguínies del fàrmac. La concentració màxima s'assoleix a les 1,5-2h, i l'estat estacionari als 5-7 dies.

aPla—Excés de base(llocs enllaçants d'H+); c.subst.

L'excés de base és la concentració de base o àcid necessària per tal que la sang tingui un pH de 7,40 quan la temperatura corporal és de 37ºC, la pressió parcial de diòxid de carboni de 40 mmHg i la fracció de saturació d'oxigen de 100 %.
La concentració de substància d'excés de base en la sang és una magnitud calculada a partir de la mesura del pH i de la mesura de la concentració de substància d'hidrogencarbonat en el plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de substància de l'excés de base en la sang és útil en el tractament de les alteracions de l'equilibri acidobàsic de la sang. Permet estimar la quantitat de base/àcid que cal administrar per tal d'aconseguir que el pH s'estabilitzi dins de l'interval fisiològic.
La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH del plasma i la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang.
Concentracions de substància d'excés de base negatives indiquen acidosi metabòlica. Concentracions de substància d'excés de base positives indiquen alcalosi metabòlica.

vPla—Excés de base(llocs enllaçants d'H+); c.subst.

L'excés de base és la concentració de base o àcid necessària per tal que la sang tingui un pH de 7,40 quan la temperatura corporal és de 37ºC, la pressió parcial de diòxid de carboni de 40 mmHg i la fracció de saturació d'oxigen de 100 %.
La concentració de substància d'excés de base en la sang és una magnitud calculada a partir de la mesura del pH i de la mesura de la concentració de substància d'hidrogencarbonat en el plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de substància de l'excés de base en la sang és útil en el tractament de les alteracions de l'equilibri acidobàsic de la sang. Permet estimar la quantitat de base/àcid que cal administrar per tal d'aconseguir que el pH s'estabilitzi dins de l'interval fisiològic.
La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH del plasma i la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang.
Concentracions de substància d'excés de base negatives indiquen acidosi metabòlica. Concentracions de substància d'excés de base positives indiquen alcalosi metabòlica.

Pac(Uri)—Excreció component monoclonal;cabal massa(24h)

Indicacions i interpretació

L'excreció del component monoclonal a l'orina de 24 hores en els pacients amb mieloma múltiple serveix per avaluar la resposta al tractament, la progressió de la malaltia i les recaigudes. [186]

Pac(Uri)—Excreció d'albúmina; cabal massa(24h)

L'albúmina és una proteïna plasmàtica, sintetitzada en el fetge, transportadora d'una gran varietat d'espècies químiques i relacionada amb l'equilibri hídric per la seva contribució a la pressió col·loido-osmòtica.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques per a la mesura de la seva excreció en orina són la detecciódе la lessió glomerular incipient i el seguiment posterior de l'afectació renal, principalment secundària a diabetes o hipertensió.

Pac(Uri)—Excreció d'aldosterona; cabal subst.(24h)

L'aldosterona és una hormona esteroïdal sintetitzada en l'escorça suprarenal i reguladora de l'equilibri hidro-electrolític, que actua sobre el túbul renal distal i sobre l'intestí promovent la reabsorció de l'ió sodi i la secreció dels ions hidrogen i potassi. El seu alliberament es regula per l'acció directa de la corticotropina, per l'angiotensina II (activada per la renina), per l'ió potassi i indirectament per l'ió sodi.

Indicacions i interpretació

El mesurament de la concentració de substància d'aldosterona en el plasma en pacients hipertensos és útil per al diagnòstic de l'hiperaldosteronisme primari (síndrome de Conn) i de l'estenosi de l'arteria renal. Donat que aquestes malalties involucren a l'eix renina-angiotensina-aldosterona, és recomanable el mesurament simultani de la concentració de substància arbitrària de renina en el plasma. Aquesta magnitud també és útil per a l'avaluació dels pacients amb hiperplàsia suprarenal congènita, pseudo-hipoaldosterisme o tumors secretors de renina.
El quocient entre les concentracions d'aldosterona i renina en el plasma permet classificar als pacients en tres grups patològics: hiperaldosteronisme primari, hiperaldosteronisme secundari i deficiència primària d'aldosterona.

Pac(Uri)—Excreció de 3-metoxiadrenalini+3-metoxinoradrenalini+3-metoxitiramini (fraccionades); cabal subst.(24h)(HPLC-EQ)

Les catecolamines (adrenalina, noradrenalina i dopamina) es sintetitzen a partir de l'aminoàcid tirosina. La tirosina s'hidrolitza a L-DOPA en presència de l'enzim tirosina hidroxilasa (THL; EC 1.14.16.2), el qual és l'enzim limitant de la biosíntesi de catecolamines. La L-DOPA és descarboxilada per un enzim no específic (L-aminoàcid aromàtic descarboxilasa; L-ADC; EC 4.1.1.28) per formar dopamina. Seguidament, l'enzim dopamina beta-hidroxilasa (DBH; EC 1.14.17.1) converteix la dopamina en noradrenalina i, finalment, l'enzim feniletanoamina N-metiltransferasa (PNMT; EC 2.1.1.28) converteix la noradrenalina en adrenalina (Figura 1). La majoria de les cèl•lules de la medul•la suprarenal tenen tots aquests enzims i, per això, en elles se sintetitza, emmagatzema i allibera l'adrenalina. La noradrenalina, en canvi, és alliberada per les neurones postganglionars simpàtiques, que no tenen l'enzim PNMT. En les neurones del cervell falta també l'enzim DBH, motiu pel qual sintetitzen dopamina que actua, fonamentalment, com a neurotransmissor en el sistema nerviós central. Les catecolamines es metabolitzen mitjançant dos sistemes enzimàtics, l'enzim catecol-O-metiltransferasa (COMT; EC 2.1.1.6) i l'enzim monoamino oxidasa (MAO; EC 1.4.3.4). El COMT converteix la dopamina en 3-metoxitiramina que serveix de substrat al MAO per formar l'homovanilat. Per altra banda, aquest mateix enzim converteix l'adrenalina i noradrenalina en metanefrina (3-metoxiadrenalina) i normetanefrina (3-metoxinoradrenalina), que serveixen de substrat al MAO per formar vanilmandelat (4-hidroxi-3-metoximandelat), el principal producte del metabolisme de les catecolamines.

Les catecolamines participen en múltiples processos cardiovasculars i metabòlics, incloent l'augment de la freqüència cardíaca, la pressió arterial, la contractilitat miocàrdica i la velocitat de conducció cardíaca. L'adrenalina i noradrenalina actuen a través de receptors de membrana específics de dos tipus, els receptors adrenèrgics α i ß, dels quals es coneixen diversos subtipus (α1, α2, ß1, ß2 i SS3). L'adrenalina i noradrenalina són agonistes mixtes, ja que actuen sobre els dos grups de receptors, si bé la noradrenalina té una afinitat relativament baixa sobre els receptors ß2. Això és el que explica, probablement, les diferències en les respostes hemodinàmiques a l'adrenalina (augment de la pressió sistòlica, però no de la diastòlica i augment de la freqüència cardíaca) i a la noradrenalina (augment de la pressió arterial sistòlica i diastòlica amb moderació del augment reflex de la freqüència cardíaca).
El 3-metoxiadrenalini és el conjunt format per la 3-metoxiadrenalina i l'ió 3-metoxiadrenalini en equilibri.
El 3-metoxinoradrenalini és el conjunt format per la 3-metoxinoradrenalina i l'ió 3-metoxinoradrenalini en equilibri.
El 3-metoxitiramini és el conjunt format per la 3-metoxitiramina i l'ió 3-metoxitiramini en equilibri.

Indicacions i interpretació

El cabal substància en 24 hores de 3-metoxiadrenalini, 3-metoxinoradrenalini i 3-metoxitiramini en l'orina està indicat en el diagnòstic de tumors neuroendocrins (simpatoadrenals), en el diagnòstic d'alguns tumors del sistema nerviós central, suprarenals (principalment) o extrasuprarenals, com el paraganglioma, el neuroblastoma i el feocromocitoma i en el diagnòstic de l'hipotensió ortostàtica. [132], [133], [134], [135], [136], [137]

Pac(Uri)—Excreció de calci(II); cabal subst.(24h)

El calci és l'element químic de número atòmic 20, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, és un component fonamental dels ossos, cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La principal indicació per a la mesura de la seva excreció en orina és l'estudi del metabolisme fosfo-càlcic.

Pac(Uri)—Excreció de citrat; cabal subst.(24h)

El citrat és un metabòlit del cicle de l'àcid cítric.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions per a la mesura de la seva excreció en orina són l'estudi dels processos litiàsics i l'estudi del metabolisme fosfo-càlcic.

Pac(Uri)—Excreció de clorur; cabal subst.(24h)

El clorur és la forma iònica del clor que participa en la regulació de l'equilibri hidroelectrolític, de l'equilibri àcido-bàsic i de la pressió osmòtica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per a l'estudi de les alcalosi metabòliques.

Pac(Uri)—Excreció de cortisol; cabal subst.(24h)

El cortisol és una hormona esteroïdal produïda per l'escorça suprarenal. El 1% del cortisol segregat no es metabolitza i s'elimina per l'orina. La seva concentració és un reflex de la producció diària i representa el cortisol no unit a proteïna.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques per a la mesura de la seva excreció en orina són:
– Sospita d'hipercortisolisme (Síndrome de Cushing) degut a: hiperfunció suprarenal primària per un adenoma, un carcinoma o una hiperplàsia nodular; hiperfunció suprarenal secundaria a hipersecreció hipofisària de corticotropina per un adenoma; hiperfunció suprarenal per secreció ectòpica de corticotropina o de corticoliberina
– Sospita d'hipocortisolisme: hipocortisolisme primari de causa autoimmune. Hipocortisolisme secundari a alteracions hipotalamohipofisàries
– Hiperplàsia suprarenal congènita

Pac(Uri)—Excreció de creatinini; cabal subst.(24h)

El creatinini és el conjunt format per la creatinina i l'ió creatinini.

Indicacions i interpretació

La principal indicació clínica per a la mesura de la seva excreció en orina és l'estudi del funcionalisme renal.

Pac(Uri)—Excreció de fosfat; cabal subst.(24h)

El fosfat és el conjunt format per al hidrogenfosfat, el dihidrogenfosfat, i altres derivats de l'àcid ortofosfòric que no formen part de cap èster, les principals funcions són donar (combinats amb l'ió calci) als ossos i les dents la solidesa que els caracteritza, i contribuir a la capacitat amortidora del plasma.

Indicacions i interpretació

La principal indicació clínica per a la mesura de la seva excreció en orina és l'estudi del metabolisme fosfo-càlcic.

Pac(Uri)—Excreció de xilosa; cabal massa(5h)

La lactosa és un disacàrid que és troba de manera natural a la llet i per digerir -la, l'organisme necessita la lactasa intestinal.
La lactasa intestinal és un enzim que es produeix a les microvellositats de l'intestí prim i que hidrolitza la lactosa en dos monosacàrids: glucosa i galactosa per tal de permetre la seva absorció a l'intestí .
El dèficit de lactasa intestinal redueix la capacitat per digerir la lactosa presentant-se d'aquesta manera els símptomes d'intolerància a la lactosa.
LacTEST® és un fàrmac emprat per al diagnòstic de la intolerància a la lactosa que es basa en el principi actiu: GAXILOSA

(IMATGE)

La gaxilosa és un anàleg estructural de la lactosa i es degrada mitjançant l'enzim lactasa a galactosa i xilosa.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de xilosa excretada en orina després de l'administració de gaxilosa indica, de manera indirecta, la presència de lactasa intestinal.

Pac(Uri)—Excreció de magnesi(II); cabal subst.(24h)

El magnesi és l'element químic de número atòmic 12, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, es troba principalment en els ossos i en l'interior de les cèl·lules, i està implicat en nombroses reaccions enzimàtiques, en reaccions del DNA i del RNA, i en l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per avaluar el seu metabolisme, que té particular interès en la insuficiència renal, en el hipoparatiroïdisme i en casos de tetània.

Pac(Uri)—Excreció de proteïna; cabal massa(24h)

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària serveix per al diagnòstic de la proteïnúria.

Pac(Uri)—Excreció d'ió potassi; cabal subst.(24h)

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.

Pac(Uri)—Excreció d'ió sodi; cabal subst.(24h)

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguini, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.

Pac(Uri)—Excreció d'oxalat; cabal subst.(24h)

La determinació d'oxalat en orina és de gran interès ja que l'oxalat por originar sals poc solubles d'oxalat de calci que a la llarga acabin formant cristalls d'oxalat càlcic al tracte urinari. La formació d'aquests cristalls és el factor més important d'urolitiasis.
En orina pot veure's augmentat degut a dos factors fonamentalment: problemes en el metabolisme o degut a un augment de la dieta rica en oxalats.
L'oxalat és el metabòlit produït en petites quantitats en el metabolisme de l'ascorbat i del glioxilat.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció en orina és útil per al diagnòstic de la deficiència d'alanina—glioxilat-aminotransferasa, de la deficiència de glicerat-deshidrogenasa i de la hiperoxalúria secundària.
Un augment de l'excreció també pot ser deguda a un augment de la ingesta d'aliments rics en oxalat (xocolata, espinacs, taronges) o en aliments rics en precursors d'oxalat. També podria ser degut a problemes en l'absorció d'oxalat en alguns trastorns gastrointestinals que provoquen una mala absorció de grasses.
L'excreció d'oxalat en orina es troba disminuïda en aminoacidúries congènites que donen lloc a una elevada concentració de glicina tant en sèrum com en orina. La síntesi d'oxalat tant en el peroxisoma com en el citosol es realitza a partir de glicina, el dèficit d'enzims implicats en aquest metabolisme tenen com a conseqüència una disminució de la síntesi d'oxalat i per tant, de la seva excreció en orina.

Pac(Uri)—Excreció d'urat; cabal subst.(24h)

L'urat és el producte final del catabolisme de les purines que s'elimina per l'orina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la gota.

Pac(Uri)—Excreció d'urea; cabal subst.(24h)

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes i aminoàcids, que s'elimina per l'orina. En la degradació de les proteïnes, aquestes es descomposen en aminoàcids i aquests es desaminen, formant amoníac, que es transforma en urea al fetge.

Indicacions i interpretació

La medició del cabal d'urea excretat en l'orina només és útil per avaluar el balanç nitrogenat en determinats estudis dietètics o en pacients sotmesos a nutrició parenteral.
La concentració d'urea en orina pot disminuir a causa de l'administració de furosemida.

Srm—Factor B del complement; c.massa

El Factor B (FB), del sistema del complement, també conegut com a C3 Proactivador (C3Pa), Properdina Factor B (PFB) o Beta Glicoproteïna rica a Glicína (GBG), és una glicoproteïna d'aproximadament 93 KDa, formada per una única cadena peptídica, que constitueix una de les proteïnes de la via alternativa de la cascada del complement (Factors del Complement). El Factor B s'uneix al C3 del plasma que, en petites quantitats, s'activa en hidrolitzar-se espontàniament (C3i). Sobre el complex
(C3iB) actua el Factor D (FD) que trenca l'FB a Ba i Bb, formant-se una C3 convertidora de la via alternativa (C3iBb) que escindeix més C3 a C3a i C3b, que al seu torn pot unir-se a més FB formant-se la C3 convertissa (C3bBb). Aquesta activació espontània de la via alternativa roman en un estat latent, ja que en fase fluida el C3b és ràpidament inactivat.
En presència de microorganismes invasors (les cèl·lules pròpies estan protegides per l'acció del Factor H i altres proteïnes reguladores) com molts bacteris gram negatius, alguns gram positius, certs virus, llevats i paràsits, part del C3b generat espontàniament s'uneix a les membranes cel·lulars , s'estabilitza i se li uneix FB, que per acció del FD genera la C3 convertidora (C3bBb) que és estabilitzada per l'acció de la Properdina (o Factor P), generant-se un bucle de retroalimentació que activa la via alternativa. A la convertidora C3bBb se li uneix més C3b, formant la C5 convertidora de la via alternativa (C3bBb3b) que continua amb la part comuna de l'activació del complement.

Indicacions i interpretació

La deficiencia de Factor B es rara pero, de existir, compromete la activación de la vía alternativa del complemento que es esencial en la defensa contra infecciones bacterianes (en particular Neisseria). Niveles bajos de Factor B son usualmente una indicación de la activación de la vía del complemento, que puede darse en algunas enfermedades renales (como glomerulonefritis crónica o nefritis lúpica), dermatológicas (como dermatitis herpetiforme o pémfigo vulgar), artritis reumatoide, anemia falciforme, así como en bacteremias gram negatives y otras infecciones.

Srm—Factor de creixement insulinoide I; c.subst.

És un polipèptid format per 70 aminoàcids, sintetitzat al fetge i diversos teixits i conjuntament amb el factor de creixement insulinoide tipus II són els principals mitjancers de les accions de la somatotropina. Potencia l'acció de la insulina, estimula el creixement i regula la proliferació cel·lular. Exerceix un retrocontrol inhibitori sobre la secreció de somatotropina tant a nivell hipofisiari com hipotalàmic.
Circula unit a proteïnes transportadores, principalment a la IGFBP3, que modulen la seva vida mitja i la interacció amb el seu receptor. Encara que la somatotropina és la principal reguladora d'aquest factor, hi ha altres circumstàncies, com la malnutrició, les malalties cròniques, l'edat i el sexe (producció d'esteroides gonadales), que regulen i modifiquen les seves concentracions.

Indicacions i interpretació

La concentració del factor de creixement insulinoide en sèrum s'utilitza fonamentalment en els dèficits i en els excessos del creixement. En el dèficit, conjuntament amb l'antropometria i les tècniques d'imatge, és fonamental per diferenciar el dèficit de somatotropina de la talla baixa constitucional, i en l'excés és clau pel diagnòstic i per monitoritzar el tractament, valorant les recidives i la remissió de l'acromegàlia.
Una altra indicació de la mesura d'aquesta magnitud és la valoració i seguiment de l'estat nutricional.

Pla—Factor IX de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.; IS 99/826)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els dèficits congènits de Factor VIII i de Factor IX constitueixen les hemofílies A i B, respectivament, l'herència del qual està lligada al sexe.
Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat del Factor IX proporcionals a la gravetat de la malaltia. Les reduccions de l'activitat dels Factors XI i XII solen ser més moderades.

Pla—Factor V de la coagulació; c.subst.(coagul.)

Indicacions i interpretació

La deficiència de Factor V pot ser congènita o adquirida, aquesta última és especialment freqüent en les hepatopaties parenquimàtiques avançades.
La determinació del Factor V junt a l'avaluació conjunta de factors II,VII i X (FVKD) permet distingir entre el dèficit de vitamina K i la fallida de síntesi hepàtica de proteïnes.

Pla—Factor VII de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.; IS 99/826)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat dels factors vitamina K dependents (II, VII, X), proporcionals a la gravetat de la malaltia, considerant-se la seva valoració, junt amb la de l'antitrombina, com el marcador més sensible de la fallida de síntesi proteica. La reducció de l'activitat del Factor V sol ser més tardana i indica un major grau d'afectació hepàtica.
En les coagulopaties de consum hi ha un descens més marcat de l'activitat del Factor V.

Pla—Factor VIII de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.; IS 97/586)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els dèficits congènits de Factor VIII i de Factor IX constitueixen les hemofílies A i B, respectivament, l'herència del qual està lligada al sexe.
El Factor VIII és un reactant de fase aguda i no redueix la seva activitat en les hepatopaties, sinó que s'eleva si aquestes tenen un component inflamatori. També es troben valors elevats en altres processos inflamatoris o neoplàsics, després de cirurgia o traumatismes importants i en la gestació.
En les coagulopaties de consum hi ha un descens marcat de l'activitat del Factor VIII.

Pla—Factor von Willebrand; c.subst.arb.(immunoquím.; IS 97/586)

És una proteïna de síntesi endotelial, no al parènquima hepàtic, per la qual cosa el seu nivell no es redueix en les hepatopaties parenquimàtiques.
El FvW es tracta d'un reactant de fase aguda, per la qual cosa el valor de la seva anàlisi en situacions d'estrès (cirurgia, traumatismes importants, infeccions, gestació, etc.), en les quals la seva concentració s'eleva considerablement, té escàs valor diagnòstic.

Indicacions i interpretació

Prova destinada al diagnòstic de la malaltia de von Willebrand i la seva classificació.
Es classifica en Tipus 1 (la més freqüent, 70-80%) i Tipus 2 i 3 (1-3%). El tipus 1 presenta una disminució del FvW encara que la seva estructura i funcionalitat són normals. En el tipus 3, la quantitat de FvW és quasi nul•la. En el tipus 2, la quantitat de FvW pot estar reduïda però la seva estructura i funcionalitat estàn alterades.
Per poder fer la classificació és necessari conèixer els nivells de l'antigen del FvW, l'activitat del FvW i els nivells de FVIII. Es calcula el quocient FvW:Activitat / FvW:Ag. Si el quocient és ≥ 0,7 es tracta d'un tipus 1. Si el quocient és < 0,7 es tracta d'un tipus 2. El Tipus 3 presenta nivells molt baixos tant d'activitat com d'antigen. Per poder fer la subclassificació del tipus 2 són necesàries proves complementàries com els multímers del FvW, la aglutinació plaquetar induïda amb ristocetina o l'assaig d'unió al FVIII.

Pla—Factor von Willebrand; c.subst.arb.(activitat del cofactor de la ristocetina; agreg.)

La Malaltia de von Willebrand es classifica en Tipus 1 (la més freqüent, 70-80%) i Tipus 2 i 3 (1-3%). El tipus 1 presenta una disminució del FvW encara que la seva estructura i funcionalitat són normals. En el tipus 3, la quantitat de FvW és quasi nul·la. En el tipus 2, la quantitat de FvW pot estar reduïda però la seva estructura i funcionalitat estan alterades.
Per poder fer la classificació és necessari conèixer els nivells de l'antigen del FvW, l'activitat del FvW (FvW:Act o FvW:CoRi) i els nivells de FVIII. Es calcula el quocient (FvW:Act o FvW:CoRi) / FvW:Ag. Si el quocient és = 0,7, es tracta d'un tipus 1. Si el quocient és < 0,7 es tracta d'un tipus 2. El Tipus 3 presenta nivells molt baixos tant d'activitat com d'antigen. Per poder fer la subclassificació del tipus 2 són necessàries proves complementàries com els multímers del FvW, l'aglutinació plaquetar induïda amb ristocetina o l'assaig d'unió al FVIII.

Indicacions i interpretació

Prova destinada al diagnòstic de la malaltia de von Willebrand i la seva classificació.
Serveix per valorar la funcionalitat del FvW.

Pla—Factor X de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.; IS 99/826)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat dels factors vitamina K dependents (II, VII, X), proporcionals a la gravetat de la malaltia, considerant-se la seva valoració, junt amb la de l'antitrombina, com el marcador més sensible de la fallida de síntesi proteica. La reducció de l'activitat del Factor V sol ser més tardana i indica un major grau d'afectació hepàtica.
En les coagulopaties de consum hi ha un descens més marcat de l'activitat del Factor V.

Pla—Factor XI de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat del Factor IX proporcionals a la gravetat de la malaltia. Les reduccions de l'activitat dels Factors XI i XII solen ser més moderades.

Pla—Factor XII de la coagulació; c.subst.arb.(coagul.)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat del Factor IX proporcionals a la gravetat de la malaltia. Les reduccions de l'activitat dels Factors XI i XII solen ser més moderades.

Srm—Factors reumatoides; c.subst.arb.(OMS 64/2)

El factor reumatoide és qualsevol de les immunoglobulines sèriques que reacciona amb el fragment Fc d'una IgG autòloga.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en sèrum és útil per al diagnòstic i el control de l'evolució de l'artritis reumatoide. Però poden aparèixer també en altres malalties reumàtiques inflamatòries, malalties no reumàtiques i persones sanes més grans de 60 anys.

Srm—Felbamat;c.massa(UHPLC-MS/MS)

El felbamat (2-fenilpropan-1,3-di-il dicarbamat) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat en el tractament de les crisis comicials d'inici parcial en població adulta, així com en crisis comicials parcials o generalitzades associades a la síndrome de Lennox-Gastaut en població infantil i adulta. Es desconeix el mecanisme exacte pel qual el felbamat exerceix la seva activitat antiepilèptic però pareix que en aquest estan implicats els receptors presents en el sistema nerviós central de N-metil-D-aspartat (NMDA). Es creu que les convulsions són iniciades i propagades per l'estimulació del receptor d'NMDA, que pot ser regulada per l'activació d'un receptor de canals de calci (canals regulats per l'aminoàcid glicina). La unió de la glicina a el receptor d'NMDA provoca un augment en la freqüència d'obertura de canal de NMDA intervinguda per receptor, que és important en la iniciació i propagació de convulsions. Es creu que el felbamat antagonitza els efectes de la glicina per la unió al seu lloc d'unió del receptor d'NMDA, el que augmenta el llindar convulsiu i prevé la propagació de les convulsions. A més, el felbamat pareix tenir una mínima activitat inhibidora de l'anhidrasa carbònica, així com cap efecte o interacció sobre els receptors de benzodiazepina i GABA-A.

Indicacions i interpretació

☐L'administració de felbamat, a més del problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual, pot provocar efectes tòxics greus tals com anèmia aplàsica i insuficiència hepàtica aguda. Per aquestes raons, la monitorització farmacoterapèutica d'aquest fàrmac no només permetria millorar els resultats clínics reduint els efectes adversos i augmentant la seva efectivitat, sinó que podria prevenir la toxicitat.[213]

Pla—Fenitoïna; c.massa

La fenitoïna és un fàrmac anticonvulsiu que ocasionalment es pot usar com a antiarrítmic.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de fenitoïna té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Fenitoïna; c.massa

La fenitoïna és un fàrmac anticonvulsiu que ocasionalment es pot usar com a antiarrítmic.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de fenitoïna té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Pla—Fenobarbital; c.massa

El Fenobarbital és un fàrmac anticonvulsiu i sedatiu-hipnòtic. S'utilitza per al tractament de convulsions motores focals, crisis sensorials i crisis epilèptiques de gran mal.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de Fenobarbital té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Fenobarbital; c.massa

El fenobarbital és un fàrmac anticonvulsiu i sedatiu-hipnòtic. S'utilitza per al tractament de convulsions motores focals, crisis sensorials i crisis epilèptiques de gran mal.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de fenobarbital té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Ferritina; c.massa

La ferritina (massa molar 500 000 g/mol) és una metal·loproteïna pertanyent al grup de proteïnes anomenades de fase aguda, d'amplia distribució tissular que conté, cada molècula, al voltant de dos mil ions ferro(III), la funció de la qual és l'emmagatzematge de les reserves de ferro.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de l'anèmia ferropènica.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Pla—Ferritina; c.massa

La ferritina (massa molar 500 000 g/mol) és una metal·loproteïna pertanyent al grup de proteïnes anomenades de fase aguda, d'amplia distribució tissular que conté, cada molècula, al voltant de dos mil ions ferro(III), la funció de la qual és l'emmagatzematge de les reserves de ferro.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de l'anèmia ferropènica.

Srm—Ferro(II+III); c.subst.

El ferro és un element químic de nombre atòmic 26, que en l'estat d'oxidació +2 o +3 forma part dels citocroms i d'altres components del sistema respiratori enzimàtic, i de l'hemoglobina, en la que, en l'estat d'oxidació +2, capta al dioxigen pel seu transport als teixits.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic de l'anèmia ferropènica i de l'hemocromatosi.

Pla—Fibrina soluble; c.arb.(gelificació per etanol) (negatiu, positiu dèbil, positiu)

Indicacions i interpretació

Quan s'activa la coagulació "in vivo" de forma patològica, especialment a la coagulació intravascular diseminada (CID), es formen complexes circulants de monòmers de fibrina i molècules de fibrinogen. Aquests complexes solubles es dissocien en presència d'etanol, en medi alcalí. Un cop dissociats els monòmers de fibrina polimeritzen espontàniament formant un gel.
L'examen d'aquesta propietat biològica està indicada especialment davant la sospita de coagulació intravascular disseminada, encara que com detecta productes de degradació inicials, un resultat negatiu no exclou la malaltia.

Pla—Fibrinogen; c.massa(coagul.; "Clauss"; no urgent)

El fibrinogen és una glicoproteïna que pertany al grup de proteïnes de fase aguda, produïda al fetge, la transformació de la qual en fibrina permet la coagulació del plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil per al diagnòstic de la coagulació intravascular disseminada, la deficiència de fibrinogen hereditària i la disfibrinogenèmia hereditària.

Pla—Fibrinogen; c.massa(coagul.; "Clauss"; urgent)

El fibrinogen és una glicoproteïna que pertany al grup de proteïnes de fase aguda, produïda al fetge, la transformació de la qual en fibrina permet la coagulació del plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil per al diagnòstic de la coagulació intravascular disseminada, la deficiència de fibrinogen hereditària i la disfibrinogenèmia hereditària.

Pla—Fibrinogen; c.massa(coagul.; "derivat")

El fibrinogen és una glicoproteïna que pertany al grup de proteïnes de fase aguda, produïda al fetge, la transformació de la qual en fibrina permet la coagulació del plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil per al diagnòstic de la coagulació intravascular disseminada, la deficiència de fibrinogen hereditària i la disfibrinogenèmia hereditària.

Ren—Filtrat glomerular;cabal vol. (equació CKD-EPI; urgent)

El filtrat glomerular és la quantitat de volum que es forma per minut en totes les nefrones dels dos ronyons. És el primer pas en la formació de l'orina i depèn de la pressió i fluxe glomerulars, determinats per factors hemodinàmics i hormonals.
L'estimació del filtrat glomerular és el millor índex per avaluar la funció renal. La seva mesura és d'utilitat per identificar la presència de malaltia renal crònica, seguir la seva progressió, prevenir complicacions i ajustar dosis de fàrmacs d'elevada toxicitat i eliminació renal. El valor del filtrat glomerular varia en relació amb l'edat, el sexe i la massa corporal.

Indicacions i interpretació

Tenint en compte l'error que es comet a l'estimar el filtrat glomerular a partir de la depuració de creatinini, diversos grups d'experts, com la National Kidney Fundation, aconsellen utilitzar equacions basades en els valors de creatinini i altres components en sèrum, perquè es considera que malgrat les seves limitacions, és una aproximació millor que la concentració de creatinini en sèrum aïllada i que la depuració de creatinini [56, 57 i 60]. Actualment, les equacions CKD-EPI són les que es consideren més útils i son recomanades per les guies KDIGO 2013 [292] i el "Documento de Consenso sobre la Enfermedad Renal Crónica" de la SEQC/SEN [77], ja que presenta una major exactitud que les equacions MDRD. La imprecisió a valor alts la fa encara poc útil per la classificació dels estadis 1 i 2 de la enfermetat crònica renal, però aporta una millora en la capacitat predictiva del filtrat glomerular, especialment entre valors de 60 i 90 ml/min/1,73m2, així com de la predicció de mortalitat global i cardiovascular o del risc de presentar malaltia renal crònica terminal.
Es poden classificar els estadis de la malaltia renal en funció del filtrat glomerular, segons les guies de la KDIGO (Kidney Disease Improving Global Outcomes) 2013 [292] de la National Kidney Foundation.

Estadi	Descripció	Filtrat glomerular (mL/min/1,73 m2)
1	Lesió renal amb filtrat glomerular normal o augmentat	=> 90
2	Lesió renal amb disminució lleu del filtrat glomerular	60-89
3a	Disminució lleugera-moderada del filtrat glomerular	45-59
3b	Disminució moderada del filtrat glomerular	30-44
4	Disminució severa del filtrat glomerular	15-29
5	Fallida renal o diàlisi	<15

Existeixen certes condicions en que l'estimació del filtrat glomerular és inadequat i cal mesurar la depuració renal d'un marcador exogen o mesurar la depuració de creatinini mitjançant la recollida d'orina de 24 hores: seguiment de dietes especials (dietes vegetarianes, suplements de creatinina o creatina), presència d'alteracions en la massa muscular (amputacions, pèrdua de massa muscular, malalties musculars, paràlisi), preséncia d'un índex de massa corporal < 19 kg/ m2 o > 35 kg/m2, hepatopatia greu, edema generalitzat o ascitis, embaraç, en els estudis de donants renals vius i ajust de dosi de fàrmacs amb elevada toxicitat i d'eliminació renal.

Ren—Filtrat glomerular; cabal vol.(equació CKD-EPI; no urgent)

El filtrat glomerular és la quantitat de volum que es forma per minut en totes les nefrones dels dos ronyons. És el primer pas en la formació de l'orina i depèn de la pressió i fluxe glomerulars, determinats per factors hemodinàmics i hormonals.
L'estimació del filtrat glomerular és el millor índex per avaluar la funció renal. La seva mesura és d'utilitat per identificar la presència de malaltia renal crònica, seguir la seva progressió, prevenir complicacions i ajustar dosis de fàrmacs d'elevada toxicitat i eliminació renal. El valor del filtrat glomerular varia en relació amb l'edat, el sexe i la massa corporal.

Indicacions i interpretació

Tenint en compte l'error que es comet a l'estimar el filtrat glomerular a partir de la depuració de creatinini, diversos grups d'experts, com la National Kidney Fundation, aconsellen utilitzar equacions basades en els valors de creatinini i altres components en sèrum, perquè es considera que malgrat les seves limitacions, és una aproximació millor que la concentració de creatinini en sèrum aïllada i que la depuració de creatinini [56, 57 i 60]. Actualment, les equacions CKD-EPI són les que es consideren més útils i son recomanades per les guies KDIGO 2013 [Referencia] i el "Documento de Consenso sobre la Enfermedad Renal Crónica" de la SEQC/SEN [Referencia], ja que presenta una major exactitud que les equacions MDRD. La imprecisió a valor alts la fa encara poc útil per la classificació dels estadis 1 i 2 de la enfermetat crònica renal, però aporta una millora en la capacitat predictiva del filtrat glomerular, especialment entre valors de 60 i 90 ml/min/1,73m2, així com de la predicció de mortalitat global i cardiovascular o del risc de presentar malaltia renal crònica terminal.
Es poden classificar els estadis de la malaltia renal en funció del filtrat glomerular, segons les guies de la KDIGO (Kidney Disease Improving Global Outcomes) 2013 [Referencia] de la National Kidney Foundation.

Estadi	Descripció	Filtrat glomerular (mL/min/1,73 m2)
1	Lesió renal amb filtrat glomerular normal o augmentat	=> 90
2	Lesió renal amb disminució lleu del filtrat glomerular	60-89
3a	Disminució lleugera-moderada del filtrat glomerular	45-59
3b	Disminució moderada del filtrat glomerular	30-44
4	Disminució severa del filtrat glomerular	15-29
5	Fallida renal o diàlisi	<15

Existeixen certes condicions en que l'estimació del filtrat glomerular és inadequat i cal mesurar la depuració renal d'un marcador exogen o mesurar la depuració de creatinini mitjançant la recollida d'orina de 24 hores: seguiment de dietes especials (dietes vegetarianes, suplements de creatinina o creatina), presència d'alteracions en la massa muscular (amputacions, pèrdua de massa muscular, malalties musculars, paràlisi), preséncia d'un índex de massa corporal < 19 kg/ m2 o > 35 kg/m2, hepatopatia greu, edema generalitzat o ascitis, embaraç, en els estudis de donants renals vius i ajust de dosi de fàrmacs amb elevada toxicitat i d'eliminació renal.

Srm—Fol·litropina; c.subst.arb.

La fol·litropina és una hormona peptídica produïda per la hipòfisi anterior, sota el control de la gonadoliberina, la inhibina i els esteroides sexuals, i constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta. La seva funció és estimular a les cèl·lules granuloses dels fol·licles De Graaf per a l'ovulació i a les cèl·lules de Sertoli per a l'espermatogènesi.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques són: hipogonadismes hiper o hipogonadotròfics, amenorrea, ovari poliquístic i menopausa.

Srm—Folats; c.subst.

L'àcid fòlic, folacina o àcid pteroil-L-glutàmic (la forma aniònica s'anomena folat), coneguda també com vitamina B9,2 és una vitamina hidrosoluble del complex de vitamines B, necessària per a la formació de proteïnes estructurals i hemoglobina (i per això, transitivament, dels glòbuls vermells); la seva insuficiència en els humans és molt rara. Els termes "fòlic" i "folat" deriven de la paraula llatina folium, que significa fulla d'arbre.

Indicacions i interpretació

El dèficit de folat per la insuficient ingesta de fruites, verdures i altres aliments rics en àcid fòlic pot provocar anèmies carencials. És molt freqüent en persones d'edat avançada, alcohòlics, drogoaddictes o persones amb baix nivell socioeconòmic. També pot existir deficiència quan hi ha malabsorció intestinal.
L`activitat coenzimàtica del àcid fòlic és deguda al THF o tetrahidrofolat.
És molt important per la síntesi de DNA i el seu metabolisme, així com per la regeneració eritrocitària. Si aquesta deficiència no es tracta pot desenvolupar-se una anèmia macrocítica. Si es sospita una anèmia d'aquest tipus caldrà també descartar el dèficit de B12, ja que també s'associa a aquesta malaltia.
Per últim, existeix relació entre dèficits de folats durant l'embaràs i defectes del tub neural al fetus, per la qual cosa cal fer un control d'aquesta magnitud en dones embarassades.La mesura de la concentració sèrica de folats s'utilitza per al diagnòstic de l'anèmia macrocítica, seguiment de les concentracions de folats en l'embaràs, control de les anèmies regeneratives, seguiment de processos malabsortius, control de l'augment de l'homocisteïna al plasma i control de neuropaties que cursen amb desmielinització.

Srm—Fosfat; c.subst.

El fosfat (massa molar de l'àcid ortofosfòric = 98,0 g/mol) és el terme que designa conjuntament l'hidrogenfosfat, el dihidrogenfosfat, i altres derivats de l'àcid ortofosfòric que no formen part de cap ester, les principals funcions dels quals són donar (combinats amb l'ió calci) als ossos i les dents la solidesa que els caracteritza, i contribuir a la capacitat amortidora del plasma. En un adult de 70 kg existeixen al voltant de 28 mol de fosfat repartits de la següent forma: 81% a l'esquelet, 18% en altres teixits i 1% al líquid extracel·lular. L'aportació nutritiva és suficient per a les necessitats diàries (32 mmol) absorbint-se només un 50% de la quantitat ingerida. El control d'aquesta absorció es fa a través de la vitamina D i la proporció de calci i fosfat del plasma. El control homeostàtic de la seva concentració al plasma es fa a través de la calcitonina (disminueix la concentració de fosfat perquè afavoreix la seva eliminació per l'orina) i la paratirina (que actua sobre l'intestí i ronyo, disminueix la seva reabsorció tubular). La hipofosfatèmia greu condueix a la deficiència d'adenosina trifosfat (ATP) i de 2,3-difosfoglicerat i a una sèrie de manifestacions clíniques (síndrome de deficiència de fosfat) com són trastorns de la funció neuro-muscular amb debilitat profunda i progressiva, a la paràlisi respiratòria, trastorns de contractilitat muscular, integritat eritrocitària, funció fagocítica i adhesivitat plaquetària.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per a l'estudi del metabolisme fosfocàlcic.
Disminuït: acidosi renal d'Albright, alcoholisme, deficiència de vitamina D, esteatorrea, hiperinsulinisme, hiperparatiroïdisme, hipopituïtarisme, hipopotassèmia, osteomalàcia, raquitisme hipofosfatèmic, septicèmia, septicèmia per gram negatius, síndrome de Fanconi, síndrome de malabsorció

Pla—Fosfat; c.subst.

El fosfat (massa molar de l'àcid ortofosfòric = 98,0 g/mol) és el terme que designa conjuntament l'hidrogenfosfat, el dihidrogenfosfat, i altres derivats de l'àcid ortofosfòric que no formen part de cap ester, les principals funcions dels quals són donar (combinats amb l'ió calci) als ossos i les dents la solidesa que els caracteritza, i contribuir a la capacitat amortidora del plasma. En un adult de 70 kg existeixen al voltant de 28 mol de fosfat repartits de la següent forma: 81% a l'esquelet, 18% en altres teixits i 1% al líquid extracel·lular. L'aportació nutritiva és suficient per a les necessitats diàries (32 mmol) absorbint-se només un 50% de la quantitat ingerida. El control d'aquesta absorció es fa a través de la vitamina D i la proporció de calci i fosfat del plasma. El control homeostàtic de la seva concentració al plasma es fa a través de la calcitonina (disminueix la concentració de fosfat perquè afavoreix la seva eliminació per l'orina) i la paratirina (que actua sobre l'intestí i ronyo, disminueix la seva reabsorció tubular). La hipofosfatèmia greu condueix a la deficiència d'adenosina trifosfat (ATP) i de 2,3-difosfoglicerat i a una sèrie de manifestacions clíniques (síndrome de deficiència de fosfat) com són trastorns de la funció neuro-muscular amb debilitat profunda i progressiva, a la paràlisi respiratòria, trastorns de contractilitat muscular, integritat eritrocitària, funció fagocítica i adhesivitat plaquetària.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per a l'estudi del metabolisme fosfocàlcic.
Disminuït: acidosi renal d'Albright, alcoholisme, deficiència de vitamina D, esteatorrea, hiperinsulinisme, hiperparatiroïdisme, hipopituïtarisme, hipopotassèmia, osteomalàcia, raquitisme hipofosfatèmic, septicèmia, septicèmia per gram negatius, síndrome de Fanconi, síndrome de malabsorció

Uri—Fosfat / Creatinini; raó subst.

El fosfat és el conjunt format per al hidrogenfosfat, el dihidrogenfosfat, i altres derivats de l'àcid ortofosfòric que no formen part de cap èster, les principals funcions són donar (combinats amb l'ió calci) als ossos i les dents la solidesa que els caracteritza, i contribuir a la capacitat amortidora del plasma.

Indicacions i interpretació

La principal indicació clínica per a la mesura de la seva excreció en orina és l'estudi del metabolisme fosfo-càlcic.

San—5'-Fosfat de piridoxal("Vitamina B6"); c.subst.(UHPLC-FLR)

El terme vitamina B6 inclou sis vitamines hidrosolubles, tres derivats de la piridina: piridoxina, piridoxamina y piridoxal i els seus èsters fosforilats: 5'-fostat de piridoxina, 5'-fostat de piridoxamina i 5'-fostat de piridoxal (Fig 1). Tot i presentar la mateixa activitat biològica, el 5'-fostat de piridoxal és la forma fisiològicament activa de la vitamina B6 i la majoritària en la sang. Els diferents composts de vitamina B6 són absorbits a l'intestí prim, on té lloc una important fosforilació i interconversió entre les diferents vitamines, així com altres reaccions metabòliques. En el fetge es completa la fosforilació així com la transformació de totes les formes fosforilades a 5'-fostat de piridoxal, mitjançant una oxidació depenent de flavin-mononucleòtid (FAD). El fetge constitueix la principal font de 5'-fostat de piridoxal. Sembla que l'eritròcit té un paper important en el transport i metabolisme de la vitamina B6, ja que conté els enzims necessaris per transformar les distintes vitamines en 5'-fostat de piridoxal. Així mateix, conté fosfatases capaces de convertir el 5'-fostat de piridoxal en piridoxal, el qual abandonarà l'eritròcit i serà captat pels teixits per convertir-ho de nou en 5'-fostat de piridoxal al citoplasma cel·lular. La principal via d'excreció de la vitamina B6 es produeix al ronyó. Concretament el 5'-fostat de piridoxal és catabolitzat en piridoxal per diverses fosfatases no específiques, posteriorment oxidat a àcid 4-piridòxic i excretat per l'orina.
El 5'-fostat de piridoxal actua com a cofactor de la glucogen-fosforilasa (EC 2.4.1.1), té un paper clau en la modulació de l'expressió gènica d'hormones esteroïdals i és el cofactor indispensable d'una àmplia varietat d'enzims (més de 100) del metabolisme intermediari: aminotransferases, racemases, aldolases, deshidratses, cistationina □-liasa, i descarboxilases. Moltes aminotransferases i descarboxilases del metabolisme dels aminoàcids i de la producció de neurotransmissors empren 5'-fostat de piridoxal com a coenzim essencial. Entre les vies metabòliques en què exerceix una funció essencial destaca la síntesi de l'àcid □-aminobutíric (GABA) a partir de l'àcid glutàmic (actúa com a coenzim de la glutamat descarboxilasa; EC 4.1.1.15), la síntesi de serotonina a partir del 5-hidroxitriptófano (com a coenzim de la L-aminoàcid aromàtic-descarboxilasa; EC 4.1.1.28), la síntesi de nicotinamida a partir del triptòfan (com a coenzim de la kinurenina 3-monooxigenasa; EC 1.14.13.9). També participa en el metabolisme dels aminoàcids sulfurats (com a coenzim de la cistationina β-sintasa; EC 4.2.1.22 i la cistationina □-liasa; EC 4.4.1.1).

Indicacions i interpretació

El valor semiològic d'aquesta magnitud rau en conèixer quin és l'estat nutricional de 5'-fostat de piridoxal en l'organisme donat que un dèficit d'aquest pot donar lloc a l'aparició de signes i símptomes clínics com crisis convulsives, mareig, lesions del sistema nerviós perifèric (atàxia, neuropatia perifèrica), dermatitis, gingivitis, depressió, fissures i ulceracions labials, anomalies endocrinològiques, anomalies metabòliques relacionades amb els aminoàcids (increment de l'excreció d'aminoàcids), hiperpigmentació, irritabilitat, arterioesclerosis, malabsorció de ferro, anèmia hipocròmica microcítica, entre altres.

DNA(San)—Gen HLA-B(*51); nom.entític arb. (0 1) ("Malaltia de Behçet")

La malaltia de Behçet és un procés inflamatori neutrofílic que es caracteritza per la presència d'úlceres orals i genital recurrents, inflamació ocular i lesions inflamatòries a la pell. També pot presentar processos inflamatoris generalitzats o multisistèmics que afectin al sistema gastrointestinal, neurològic, circulatori, respiratori, renal i a les articulacions.
La prevalença d'aquesta malaltia té una clara distribució geogràfica: és més freqüent en els països corresponents a l'antiga ruta de la seda entre Àsia i el Mediterrani. La prevalença a Catalunya és del 5,8%.

Indicacions i interpretació

L'etiologia i patogènia de la malaltia de Behçet és encara desconeguda, però s'ha demostrat que existeix una predisposició genètica en els pacients que tenen l'al·lel HLA-B*51, un subgrup de l'HLA-B*5, constituint el principal factor de risc independent d'aquesta malaltia.

Srm—Fosfatasa alcalina; c.cat.

La fosfatasa alcalina (EC 3.1.3.1) és un enzim localitzat a la membrana plasmàtica de les cèl·lules, principalment als osteoblasts, als hepatòcits, a l'epiteli de la mucosa gastrointestinal, a l'epiteli dels túbuls renals, a les cèl·lules dels canalicles biliars i a la placenta, que catalitza, en medi alcalí, la reacció monoester ortofosfòric + H2O = alcohol + ortofosfat. És una proteïna dimèrica que conté quatre àtoms de zinc. L'activitat catalítica depèn del magnesi. Està codificada per almenys tres gens (placentari, intestinal i inespecífic) que s'expressen en sèrum, fetge i ronyó. El placentari presenta polimorfisme genètic i varis al·lels rars. La seva funció biològica no està massa clara: hidròlisi de fosfat en les vies metabòliques dels glúcids, fosfolípids, transport de fosfat inorgànic a través de membranes i pot ser que intervingui en la diferenciació cel·lular.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum pot ser útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hèpato-biliars i de les malalties òssies amb alteracions de l'activitat osteoblàstica.
Augmenta en malalties hepàtiques: Càncer metastàtic hepàtic, colèstasi intra i extrahepàtica, infecció per citomegalovirus, insuficiència cardíaca congestiva, mononucleosi infecciosa, pancreatitis aguda
Augmenta en malalties òssies: Càncer osteoblàstic, fractures, hiperparatiroïdisme (tardà), hipertiroïdisme, malaltia de Paget, malaltia renal (hiperparatiroïdisme secundari), osteomalàcia (hiperparatiroïdisme secundari), raquitisme.
Augmenta en altres malalties: Amiloïdosi, colitis ulcerosa, infart pulmonar i miocàrdic (en fase tardana), perforació intestinal, sarcoïdosi, sepsis.

Pla—Fosfatasa alcalina; c.cat.

La fosfatasa alcalina (EC 3.1.3.1) és un enzim localitzat a la membrana plasmàtica de les cèl·lules, principalment als osteoblasts, als hepatòcits, a l'epiteli de la mucosa gastrointestinal, a l'epiteli dels túbuls renals, a les cèl·lules dels canalicles biliars i a la placenta, que catalitza, en medi alcalí, la reacció monoester ortofosfòric + H2O = alcohol + ortofosfat. És una proteïna dimèrica que conté quatre àtoms de zinc. L'activitat catalítica depèn del magnesi. Està codificada per almenys tres gens (placentari, intestinal i inespecífic) que s'expressen en sèrum, fetge i ronyó. El placentari presenta polimorfisme genètic i varis al·lels rars. La seva funció biològica no està massa clara: hidròlisi de fosfat en les vies metabòliques dels glúcids, fosfolípids, transport de fosfat inorgànic a través de membranes i pot ser que intervingui en la diferenciació cel·lular.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum pot ser útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hèpato-biliars i de les malalties òssies amb alteracions de l'activitat osteoblàstica.
Augmenta en malalties hepàtiques: Càncer metastàtic hepàtic, colèstasi intra i extrahepàtica, infecció per citomegalovirus, insuficiència cardíaca congestiva, mononucleosi infecciosa, pancreatitis aguda
Augmenta en malalties òssies: Càncer osteoblàstic, fractures, hiperparatiroïdisme (tardà), hipertiroïdisme, malaltia de Paget, malaltia renal (hiperparatiroïdisme secundari), osteomalàcia (hiperparatiroïdisme secundari), raquitisme.
Augmenta en altres malalties: Amiloïdosi, colitis ulcerosa, infart pulmonar i miocàrdic (en fase tardana), perforació intestinal, sarcoïdosi, sepsis.

Pqs(San)—"Funcionalisme" en presència d'ADP i col·lagen; temps(PFA-100)

Aquest tipus d'estudi avalua la capacitat de l'hemostàsia primària (plaquetes, factor von Willebrand), en condicions d'elevades forces de fregament, per a obturar el porus d'una membrana coberta d'ADP i col·lagen.

Indicacions i interpretació

Està orientat a la valoració global de la funció plaquetària per avaluar el risc hemorràgic dels pacients amb alteracions conegudes, que necesitin cirugia o d'altres procediments cruents (té valor pronòstic de sagnat en aquestes actuacions), o bé com a pas previ per a l'estudi d'una possible alteració de l'hemostàsia primària.
S'observa un allargament del temps en trombocitopaties (no deguda a l'aspirina) i en malaltia de von Willebrand.

Pqs(San)—"Funcionalisme" en presència d'epinefrina i col·lagen; temps(PFA-100)

Aquest tipus d'estudi avalua la capacitat de l'hemostàsia primària (plaquetes, factor von Willebrand), en condicions d'elevades forces de fregament, per a obturar el porus d'una membrana coberta de col lagen i epinefrina.

Indicacions i interpretació

Està orientat a la valoració global de la funció plaquetària per avaluar el risc hemorràgic dels pacients amb alteracions conegudes, que necesitin cirugia o d'altres procediments cruents (té valor pronòstic de sagnat en aquestes actuacions), o bé com a pas previ per a l'estudi d'una possible alteració de l'hemostàsia primària.
S'observa un allargament del temps en trombocitopaties (principalment la deguda a l'aspirina) i en la malaltia de von Willebrand.

Srm—Gastrina; c.subst.

La gastrina és una hormona peptídica produïda i emmagatzemada per les cèl·lules G de la mucosa antral de l'estómac i la seva funció és estimular la secreció gàstrica d'àcid clorhídric.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en el diagnòstic de malalties gastrointestinals, com a gastrinomes (síndrome de Zollinger-Ellison), on la seva concentració està augmentada o en malalties on hi ha una hipersecreció per part de les cèl·lules G de l'antre pilòric, en estenosi pelviana, en úlceres persistents o atròfia gàstrica.

DNA(San)—Gen ACE (rs4646994); nom.entític (0, 1, 2) ("Variant I/D")

El gen ACE codifica per la peptidil-dipeptidasa A (EC 3.4.15.1), enzim que catalitza la conversió de l'angiotensina I a angiotensina II, un potent vasopressor i estimulador d'aldosterona que controla la pressió sanguínia i el balanç electrolític. Es localitza al cromosoma 17 (17q23). Existeixen dues variants del gen ACE, segons hi hagi o no una inserció d'un fragment de 288 parells de bases (element repetitiu Alu) a l'intró 15. De manera convencional, s'ha denominat I a la variant que conté la inserció i D –deleció- a la que no la té. De totes formes, seguint la nomenclatura vigent, la variant s'anomena NC_000017.11:g.63488531_63488532insAF118569.1:g.14094_14382 (GRCh38) (rs4340).

Indicacions i interpretació

L'al·lel D s'ha associat a concentracions superiors de l'enzim peptidil dipeptidasa A en el sèrum. El polimorfisme I/D del gen ACE s'ha estudiat en diverses situacions patològiques on intervé el sistema renina-angiotensina: cardiopatia isquèmica, hipertensió, nefropatia diabètica i altres malalties renals.

DNA(San)—Gen APOE; var.seq., expressat per:
- DNA(San)—Gen APOE (NM_000041.2: c.388T>C); nom.entític (0 1 2) ("ApoE4")
- DNA(San)—Gen APOE (NM_000041.2: c.526C>T); nom.entític (0 1 2) ("ApoE2")

Els quilomicrons i les lipoproteïnes de baixa densitat (VDLD) romanents són eliminades ràpidament de la circulació mitjançant endocitosi dependent d'interacció amb receptors de membrana dels hepatòcits. L'apolipoproteïna E, principal apolipoproteïna dels quilomicrons, és essencial pel catabolisme de les lipoproteïnes riques en triglicèrids ja que permet la unió amb el receptor específic dels hepatòcits. El gen de l'APOE es troba localitzat al cromosoma 19. Més del 95% de variació de l'apoE és deguda a un únic polimorfisme que provoca tres isoformes principals de la proteïna: apo epsilon2 (Cys130 / Cys176), apo epsilon3 (Cys130 / Arg176) i apo epsilon4 (Arg130 / Arg176). Cada una d'elles presenta una afinitat característica pels receptors dels hepatòcits: epsilon2 presenta menor afinitat que epsilon3, que és la més abundant i epsilon4 superior que epsilon3. La combinació (Arg130 / Cys176) pràcticament no s'ha descrit en cap individu*. Els 6 genotips del gen APOE basats en aquestes variants són: E2/E2, E2/E3, E2/E4, E3/E3, E3/E4 i E4/E4. Aquest polimorfisme està compost de dos SNPs: NM_000041.3:c.388T>C (MIM107741. 0016, rs429358) que ocasiona el canvi de cisteïna a arginina a la posició 130 de la proteïna (E4) i NM_000041.3:c.526C>T (MIM107741.0001, rs7412) que ocasiona el canvi d'arginina a cisteïna a la posició 176 (E2).
*Seripa D Et al. The missing ApoE allele. Ann Hum Genet. 2007;71(Pt 4):496-500.

Indicacions i interpretació

La presència d'una o altra isoforma influeix en el risc relatiu d'ateroesclerosi. La majoria dels pacients amb hiperlipèmia familiar de tipus III, o disbetalipoproteïnèmia, en les quals té lloc una depuració menys efectiva dels quilomicrons i VDLD i per tant un increment en la concentració plasmàtica de triglicèrids, presenten el genotip E2/E2. En canvi, els portadors de l'al•lel E4 tenen tendència a presentar concentracions més elevades de colesterol LDL.
D'altra banda, l'al·lel E4 incrementa el risc d'inici tan primerenc com tardà de malaltia d'Alzheimer. El risc de desenvolupar la malaltia pel heterozigots es multiplica per 3, mentre que pels homozigots E4E4 es multiplica per 15, i té un efecte dosi-depenent sobre l'edat d'inici. Només el 20-25% de la població general és portadora de com a mínim un al·lel E4, mentre que pels pacients amb malaltia d'Alzheimer ho són el 40-65%. S'ha suggerit un cert paper protector a l'al·lel E2.

DNA(San)—Gen AR (NM_000044.6); var.seq. ("atròfia muscular espinal i bulbar de Kennedy", expansions)

L'atròfia muscular espinal i bulbar (SBMA) també anomenada malaltia de Kennedy, és una malaltia neuromuscular progressiva que afecta a les neurones motores caracteritzada per debilitat muscular, atròfia muscular i fasciculacions. Aquesta malaltia únicament té lloc en homes perquè es troba al cromosoma X. Els individus afectats habitualment mostren ginecomàstia, atròfia testicular i fertilitat reduïda com a conseqüència de la disfunció del receptor androgènic.
La prevalença de la malaltia és de 1/30000 naixements de nens. La seva incidència és de 1/526315 homes/any. L'aparició de la malaltia té lloc entre els 30 i els 60 anys.

Indicacions i interpretació

La SBMA està causada per una expansió inestable de la repetició del triplet CAG a l'exó 1 del gen que codifica pel receptor dels andrògens (AR) al cromosoma Xq11-12. L'augment anormal de la repetició del triplet CAG dona lloc a un tram expandit de poliglutamines que provoca un mal plegament i una proteòlisi de l'AR mutat, fet que el fa insensible a les hormones andrògenes. En el nucli es produeixen fragments d'AR que s'agreguen i causen la desregulació de la transcripció d'altres proteïnes, provocant la degeneració de la neurona motora.

DNA(San)—Gen c9orf72(NM_018325.4); var.seq. ("Esclerosi lateral amiotròfica", expansions)

L'esclerosi lateral amiotròfica (ELA) és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. Es caracteritza per una disminució gradual del funcionament de les motoneurones, que provoca una paràlisi muscular progressiva: en les seves etapes avançades els pacients pateixen una paràlisi total que s'acompanya d'una exaltació dels reflexos tendinosos (resultat de la pèrdua dels controls musculars inhibitoris).
L'esclerosi lateral amiotròfica relacionada amb C9orf72 (ALS) i la demència frontotemporal (FTD) es caracteritzen per: 1) Malaltia de la neurona motora, inclosa la disfunció neuronal motora o superior (o ambdues) que poden o no complir els criteris per al fenotip ALS; 2) Degeneració lobotemporal frontal (FTLD), incloent canvis progressius en el comportament, disfunció executiva i / o discapacitat del llenguatge; 3) Cert grau de parkinsonisme (típicament del tipus rígid acinètic sense tremolor que no respon a la levodopa)..

Indicacions i interpretació

L'esclerosi lateral amiotròfica afecta aproximadament a 5 de cada 100.000 persones a tot el món. Els símptomes no solen presentar-se fins al cap dels 50 anys, però poden començar abans, i és més freqüent en homes que en dones.
Un de cada deu casos d'ELA es deu a un defecte genètic; no obstant això, la causa es desconeix en la majoria de la resta dels casos. Tenir un familiar que presenti una forma hereditària de la malaltia és un factor de risc. L'ELA familiar pot deure's a mutacions en diversos gens. Les que ocorren en el gen C9orf72 són responsables de la majoria (30-40 %) dels casos; les del gen SOD1 s'associen a un 15-20 %. Les dels gens TARDBP i FUS expliquen un altre 5 %. Hi ha altres gens implicats, ja molt minoritaris. S'estima que en gairebé un 40 % dels casos d'ELA familiar no hi ha mutacions genètiques identificades.
El patró d'herència en els casos familiars depèn del gen implicat. En la major part, es tracta de patrons autosòmics dominants, encara que existeixen patrons recessius, i també lligats al cromosoma X.
L'ALS/FTD relacionada amb C9orf72 s'hereta de manera autosòmica dominant, amb penetrància dependent de l'edat. Per això, en els pares de pacients podria no manifestar-se la malaltia; o també perquè l'individu en estudi tingui una variant patogènica de novo. Cada fill/filla d'un pacient amb ALS/FTD relacionada amb C9orf72 té un 50% de probabilitats d'heretar l'expansió de hexanucleòtids C9orf72 GGGGCC.
El diagnòstic d'ALS/FTD s'estableix mitjançant la detecció d'aquesta expansió en heterocigosi. Com que es tracta de la causa més freqüent d'ALS i FTD en casos simples (és a dir, una sola ocurrència en una família), les proves genètiques s'han de fer en aquests casos, a més de en aquells amb història familiar positiva.
El nombre de repeticions GGGGCC en c9orf72 oscil•la entre dues i més de 4000. La naturalesa patogènica de la repetició depèn de la seva grandària. El nombre mínim de repeticions GGGGCC que es considera patogènic no està establert de manera definitiva: alguns estudis consideren que tenir més de 30 repeticions és suficient, mentre que altres utilitzen les 60 repeticions com a llindar. Establir un valor discriminant clar és complicat perquè en la regió 30-60 s'han trobat casos de individus afectats i no afectats. A més, aquestes mides són poc freqüents en la població, i n'hi ha pocs casos per estudiar; i, d'altra banda, en molts laboratoris els mètodes emprats no son capaços d'arribar a quantificar per sobre de 30 repeticions.
Al·lels normals. Un nombre de repeticions GGGGCC ≤ 24 generalment es considera normal [238].
Al·lels patogènics. En la majoria d'informes, un nombre de repeticions GGGGCC >30 es considera patogènic [239].

DNA(San)—Gen CYP2C9; var.seq., expressat per:
- DNA(San)—Gen CYP2C9 (NM_000771.4: c.430C>T); nom.entític (0 1 2)
- DNA(San)—Gen CYP2C9 (NM_000771.4: c.1075A>C); nom.entític (0 1 2)

La isoforma enzimàtica CYP2C9 del citocrom P450 (CYP450) intervé en la metabolització de fàrmacs de fase I i té un paper important en l'oxidació de compostos xenobiòtics i endògens. Es produeix principalment en el fetge i el nivell d'expressió del seu gen és el segon més alt entre les isoformes de CYP, només per darrere de l'enzim CYP3A4. S'ha estimat que CYP2C9 és responsable de l'aclariment metabòlic de fins al 15% -20% de tots els fàrmacs amb metabolisme de fase I.□
□El gen CYP2C9 es troba a la regió cromosòmica 10q24, agrupat juntament amb altres diversos gens CYP2C (CYP2C8-CYP2C9-CYP2C19-CYP2C18). Es tracta d'un gen molt polimòrfic que inclou variants funcionals de gran importància farmacogenètica.

Indicacions i interpretació

Els canvis en l'activitat metabòlica causats per variants genètiques en CYP2C9 representen un paper important en la patogènesi per reaccions adverses a medicaments (RAM). Els pacients amb baixa activitat enzimàtica tenen risc de RAM, especialment per substrats de CYP2C9 amb una finestra terapèutica estreta.
Les dues variants comunes no sinònimes més freqüents i estudiades dins de CYP2C9 són:
o□CYP2C9*2, que es defineix pel SNP rs1799853 (c.430C>T, que origina el canvi p.Arg144Cys)
o□CYP2C9*3, que es defineix pel SNP rs1057910 (c.1075A>C, que origina el canvi p.Ile359Leu).
Les seves freqüències al•lèliques en les poblacions caucàsiques (9% i 6 %, respectivament) són significativament més altes que en les poblacions africanes i asiàtiques (on es troben al voltant de l'1%). Ambdues variants condueixen a fenotips de metabolització deficient (sobretot la *3), de manera que els pacients amb els haplotips de metabolitzador lent *2 o *3 requereixen dosis més baixes dels fàrmacs corresponents (warfarina, ibuprofè, fenitoïna, siponimod, etc).

DNA(San)—Gen F12 (LRG_145t1:c.-4C>T); nom.entític (0, 1, 2)

El gen F12 codifica pel factor XII de la coagulació que es troba a la circulació sanguínia com a zimogen o proenzim. Quan s'activa, el factor XIIa és essencial per tal que s'iniciï la cascada de la coagulació activant el factor XI de la coagulació, i participa també a la fibrinòlisi permetent la formació de cal·licreïna a partir de procal·licreïna, i a la generació de bradicinina i angiotensina.

Indicacions i interpretació

La variant NM_000503.3: c.-4C>T (coneguda com a 46C>T) està situada a la zona 5'UTR del gen. L'al·lel minoritari T té una prevalença del 21% en població espanyola (referència: Stroke 2004;35:1795-9) i s'ha relacionat amb una concentració disminuïda de factor XII a la sang, probablement degut a una pèrdua d'eficiència de la traducció per la creació d'un altre codó d'inici ATG.
Diversos estudis d'associació han confirmat que aquesta variant és un factor de risc d'accidents vasculars cerebrals, infart de miocardi i trombosi venosa i arterial. Concretament, els individus homozigots per l'al·lel T tenen un risc 5 vegades més elevat de patir algun episodi tromboembòlic que els no portadors (referència: Rev Esp Cardiol. 2009;9(Supl B):58-65). Aquesta mateixa variant també s'ha identificat com a factor de risc trombòtic durant el primer trimestre de l'embaràs.

DNA(San)—Gen F2 (LRG_551t1:c.*97G>A); nom.entític (0, 1, 2) ("20210 G>A", "rs1799963")

La protrombina (o factor II de la coagulació) es sintetitza al fetge i s'allibera a la circulació com una proteïna de 579 aminoàcids. El factor X activat catalitza la ruptura proteolítica de la protrombina en dos punts, fet que origina la trombina (factor II actiu). El gen F2, que conté la informació que codifica per la protrombina, es localitza al cromosoma 11 (11p11-q12) i consta de 14 exons i 13 introns.
La variant anomenada 20210G>A (rs1799963) afecta a una zona no codificant del DNA, concretament a l'extrem 3'UTR de l'exó 14. De fet, segons la seqüència de referència LRG_551 aquesta variant es troba a la posició 25313 del DNA (g.25313G>A), localitzat 97 nucleòtids més enllà de l'última posició codificant (LRG_551t1: c.*97G>A).

Indicacions i interpretació

La presència de l'al·lel 20210A (que pràcticament no apareix en poblacions d'origen asiàtic) s'associa significativament a concentracions més elevades de protrombina al plasma i a un risc incrementat de trombosi venosa. Aquest efecte podria ser degut a un increment del reconeixement del lloc de restricció i del processament 3'-terminal, que porta a una acumulació de mRNA i un increment de la síntesi de proteïna.
La variant 20210A es troba en un 1-2% de persones sanes, i en el 4-8% dels pacients amb un primer episodi de trombosi venosa, fet que explica un risc 2-7 vegades superior en els portadors heterozigots. A l'actualitat es considera un factor de risc moderat, ja que l'homozigositat –fins i tot si va associada amb la variant del factor V de Leiden– requereix altres factors de risc adicionals per induir un episodi trombòtic. També s'ha relacionat amb el risc d'aborts recurrents de l'embaràs.
Aquesta prova forma part de l'estudi de la trombofília hereditària. Majoritàriament, s'estudia de forma conjunta amb la variant de Leiden del factor V de la coagulació (1691G>A), donat que l'heterozigosi combinada del factor V i de la protrombina (20210G>A) explica un risc 2,6 vegades més alt de patir trombosis recurrents comparat amb els pacients heterozigots únicament pel factor V de Leiden.

DNA(San)—Gen F5 (LRG_553t1: c.1601G>A); nom.entític (0, 1, 2) ("R506Q", "Factor V Leiden")

El factor V de la coagulació és una proteïna de 2196 aminoàcids que circula a la sang de forma inactiva. La seva ruptura proteolítica en tres punts de la cadena d'aminoàcids, catalitzada per la trombina, genera el factor V activat (Va), un heterodímer dependent de calci. El factor Va actua com a cofactor del factor Xa i és essencial en l'activació de la protrombina per convertir-la en trombina. El factor Va és inactivat per la proteïna C activada. El gen del factor V (F5) es localitza al cromosoma 1 (1q21-25) i consta de 25 exons i 24 introns.

La variant Leiden es caracteritza per una mutació denominada clàssicament 1691G>A (codi NCBI: rs6025), que provoca un canvi d'aminoàcids p.Arg506Gln. Segons la seqüència de referència NC_000001.10 (amb data d'actualització 10-06-2009) aquesta variant es troba realment a la posició g.36721G>A (NM_000130.4: c.1601G>A) i el canvi d'arginina per glutamina té lloc a la posició 534 de la proteïna (incloent el pèptid senyal. A la proteïna madura es correspon amb la posició 506). La proteïna C activada inactiva el factor Va mitjançant ruptures proteolítiques a les posicions 306, 506 i 1765 de la proteïna madura. La presència del Factor V-Leiden provoca una disminució de la velocitat del procés d'inactivació del factor Va per resistència a l'acció de la proteïna C activada, que comporta un augment de la producció de trombina.

Indicacions i interpretació

La principal manifestació clínica de la resistència a l'acció de la proteïna C activada és la trombosi venosa profunda. A la població blanca, la variant FV-Leiden té una prevalença de 2-8% segons la regió. En estudis de casos i controls, s'ha calculat que, respecte als individus homozigots normals, el risc de trombosi venosa augmenta entre 2,7 i 10 vegades en els heterozigots, i entre 18 i 51 vegades en els homozigots amb la variant Leiden, depenent de la coexistència d'altres factors de risc com l'obesitat, l'edat o el consum de tabac. El factor V Leiden s'ha associat a un increment de 4 a 5 vegades del risc de patir trombosis recurrents. També s'ha relacionat amb la patogènesi de la síndrome de Budd-Chiari.
Aquesta prova forma part de l'estudi de la trombofília hereditària, i el genotip ha de ser coherent amb el resultat de l'estudi de la resistència a la proteïna C activada. Majoritàriament, s'estudia de forma conjunta amb la variant 20210G>A de la protrombina, donat que l'heterozigosi combinada del factor V i de la protrombina explica un risc 2,6 vegades més alt de patir trombosis recurrents comparat amb els pacients heterozigots únicament pel factor V de Leiden. D'altra banda, el risc de patir trombosi durant l'embaràs s'ha estimat en un 0,2% per les portadores del factor V Leiden, del 0,5 % per les portadores de la variant 20210G>A de la protrombina, i d'un 4,6% per les portadores d'ambdues mutacions.
Els resultats s'introduiran com a mutació present o absent. Si està present, es descriurà si és en heterozigosi o bé en homozigosi.

DNA(San)—Gen FLCN (NM_144997.7); var.seq. ("Birt-Hoog-Dubé", "cas índex")

La síndrome de Birt-Hoog-Dubé (BHD) inclou manifestacions cutànies, pulmonars i tumors renals. La severitat de la presentació clínica pot variar de forma important entre membres de la mateixa família. Les lesions cutànies –fibrofol•liculomes- apareixen típicament entre la 2a i 4a dècada de vida, encara que hi ha famílies que no les presenten. Els quists pulmonars són generalment bilaterals i multifocals i tot i que la major part d'individus són asimptomàtics, tenen un elevat risc de patir pneumotòrax. Els pacients amb BHD tenen un risc 7 vegades més elevat de patir càncer renal a una mediana d'edat de 48 anys.
Es tracta d'una malaltia d'herència autosòmica dominant i de molt baixa prevalença (al voltant de 1/200.000 individus).
El diagnòstic es basa en les manifestacions clíniques i les dades histològiques que confirmen la presència de tricodiscomes, fibromes perifol•liculars i fibrofol•liculomes. El diagnòstic es pot confirmar mitjançant la detecció d'una mutació patogènica al gen FLCN.

Indicacions i interpretació

El gen FLCN codifica per la proteïna fol•liculina amb activitat GTPasa, la qual té un paper clau en la resposta cel•lular a l'abastiment d'aminoàcids a través de la regulació de la via de senyalització mTORC1, controlant els factors TFEB i TFE3. Interacciona de forma directa amb les proteïnes FNIP1 i FNIP2 mitjançant el seu extrem C-terminal.
La penetrància de BHD és molt elevada. Es considera que aproximadament el 90-95% dels individus amb una variant patogènica en heterozigosi desenvoluparan com a mínim 1 dels 3 trets fenotípics característics.
El present estudi inclou l'anàlisi dels exons i regions d'splicing del gen FLCN.

DNA(San)—Gen FLCN (LRG_325t1); var.seq. ("Birt-Hoog-Dubé", "cas familiar")

La síndrome de Birt-Hoog-Dubé (BHD) inclou manifestacions cutànies, pulmonars i tumors renals. La severitat de la presentació clínica pot variar de forma important entre membres de la mateixa família. Les lesions cutànies –fibrofol•liculomes- apareixen típicament entre la 2a i 4a dècada de vida, encara que hi ha famílies que no les presenten. Els quists pulmonars són generalment bilaterals i multifocals i tot i que la major part d'individus són asimptomàtics, tenen un elevat risc de patir pneumotòrax. Els pacients amb BHD tenen un risc 7 vegades més elevat de patir càncer renal a una mediana d'edat de 48 anys.
Es tracta d'una malaltia d'herència autosòmica dominant i de molt baixa prevalença (al voltant de 1/200.000 individus).
El diagnòstic es basa en les manifestacions clíniques i les dades histològiques que confirmen la presència de tricodiscomes, fibromes perifol•liculars i fibrofol•liculomes. El diagnòstic es pot confirmar mitjançant la detecció d'una mutació patogènica al gen FLCN.

Indicacions i interpretació

El gen FLCN codifica per la proteïna fol•liculina amb activitat GTPasa, la qual té un paper clau en la resposta cel•lular a l'abastiment d'aminoàcids a través de la regulació de la via de senyalització mTORC1, controlant els factors TFEB i TFE3. Interacciona de forma directa amb les proteïnes FNIP1 i FNIP2 mitjançant el seu extrem C-terminal.
La penetrància de BHD és molt elevada. Es considera que aproximadament el 90-95% dels individus amb una variant patogènica en heterozigosi desenvoluparan com a mínim 1 dels 3 trets fenotípics característics.
El present estudi inclou l'anàlisi dels exons i zones d'splicing del gen FLCN.

DNA(San)—Gen FUS (NM_004960.4); var.seq. ("Esclerosi lateral amiotròfica";cas familiar)

L'esclerosi lateral amiotròfica (ELA) és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. Es caracteritza per una disminució gradual del funcionament de les motoneurones, que provoca una paràlisi muscular progressiva: en les seves etapes avançades els pacients pateixen una paràlisi total que s'acompanya d'una exaltació dels reflexos tendinosos (resultat de la pèrdua dels controls musculars inhibitoris).
L'esclerosi lateral amiotròfica afecta aproximadament a 5 de cada 100.000 persones a tot el món. Els símptomes no solen presentar-se fins al cap dels 50 anys, però poden començar abans, i és més freqüent en homes que en dones.
Un de cada deu casos d'ELA es deu a un defecte genètic; no obstant això, la causa es desconeix en la majoria de la resta dels casos. Tenir un familiar que presenti una forma hereditària de la malaltia és un factor de risc. L'ELA familiar es pot deure a variants en diversos gens. Les que ocorren en el gen C9orf72 són responsables de la majoria (30-40 %) dels casos; les del gen SOD1 s'associen a un 15-20 %. Les dels gens TARDBP i FUS expliquen un altre 5 %. Hi ha altres gens implicats, ja molt minoritaris. S'estima que en gairebé un 40 % dels casos d'ELA familiar no hi ha variants genètiques identificades.

Indicacions i interpretació

El patró d'herència en els casos familiars depèn del gen implicat. En la major part, es tracta de patrons autosòmics dominants, encara que existeixen patrons recessius, i també lligats al cromosoma X. Els casos d'ALS familiars relacionats amb FUS segueixen l'herència autosòmica dominant.
El començament dels símptomes en els pacient amb variants en FUS es més precoç que en els que tenen variants en SOD1 o una expansió G4C2 en c9orf72. Entre el 50 % i el 70 % dels casos es presenten abans del 51 anys, i el 90 % dels portadors de variants en FUS presenta símptomes a partir del 71 anys.
La majoria de les variants patogèniques de FUS es produeixen als exons 14 i 15. Hi ha variants (com, per exemple p.Ser513Pro i p.Arg514Ser) associades a edats més tardanes d'aparició de símptomes (51-62 anys) i a duracions més perllongades de la malaltia (84-156 mesos).

DNA(San)—Gen FXN (LRG_339t1); var.seq. ("atàxia de Friedreich", expansions)

L'atàxia de Friedreich (FRDA) és una malaltia autosòmica recessiva que està caracteritzada clínicament per l'aparició d'una atàxia de progressió lenta amb inici normalment abans dels 25 anys (mitjana d'inici 10-15 anys). S'associa típicament amb disàrtria, debilitat muscular, espasticitat i absència de reflexos a les extremitats inferiors, escoliosi i disfunció de la bufeta. Aproximadament dos terços de les persones amb FRDA tenen cardiomiopatia, fins a un 30% tenen també diabetis mellitus i aproximadament un 25% presenten una atàxia "atípica" amb inici més tardà o reflexos retardats als tendons.
FRDA és l'atàxia més freqüent a Europa. La prevalença és de 2-4:100000, i la freqüència de portadors és entre 1:60 i 1:100.

Indicacions i interpretació

Aquesta atàxia es desenvolupa per la presència de variants patològiques en els dos al·lels del gen FXN. Com a conseqüència, es produeix una disminució de la concentració de frataxina funcional (la proteïna codificant). La deficiència de frataxina condueix a una acumulació de ferro en la mitocòndria, defectes en la funcionalitat de la cadena respiratòria, sobreproducció de radicals lliures d'oxigen que desemboquen en lesió intracel·lular.
El 96% d'individus amb FRDA presenten una expansió de triplets GAA patològica a l'intró 1 del gen FXN en els dos al·lels. La resta de pacients (4%) presenta una expansió GAA en un al·lel combinada amb una variant patogènica a l'altre al·lel.

DNA(San)—Gen HFE; var.seq. ("Hemocromatosi"), expressat per:
-DNA(San)—Gen HFE(LRG_874t1:c.187C>G); nom. Entític (0 1 2)
-DNA(San)—Gen HFE(LRG_874t1:c.845G>A); nom. Entític (0 1 2)

L'hemocromatosi hereditària és una malaltia autosòmica recessiva caracteritzada per l'acumulació de ferro a l'organisme que provoca, a llarg termini, lesions als òrgans afectats. Com a conseqüència es poden produir cirrosis, hepatomes, diabetis, miocardiopaties, artritis i hipogonadisme hipogonadotrop.
L'hemocromatosi hereditària de tipus 1 és deguda a alteracions del gen HFE i constitueix el 85% de casos d'hemocromatosi hereditària al nostre país. Aquest gen s'expressa principalment en enterocits i macròfags i codifica per una proteïna de membrana similar a les proteïnes MHC de classe I, que s'associa a la beta2-microglobulina. Es creu que la proteïna HFE és un sensor de les reserves corporals de ferro permetent la interacció transferrina - receptor de transferrina, que regula l'absorció i distribució del metall. Si aquesta interacció no es produeix, l'absorció de ferro per part dels enteròcits no estarà sotmesa a cap regulació.

Indicacions i interpretació

La majoria dels pacients afectats clínicament d'hemocromatosi hereditària de tipus I són homozigots per la mutació p.C282Y (l'aminoàcid 282, una cisteïna, és substituït per la tirosina: Cys282Tyr). Aquesta mutació impedeix la formació d'un pont disulfur intramolecular crític per la interacció de la proteïna amb el receptor de transferrina, fet que implica la pèrdua parcial de la seva funció. La penetrància de la mutació és baixa, ja que el 75-85% dels homozigots no desenvolupa la malaltia.
La mutació p.C282Y en heterozigosi també presenta un risc incrementat lleu o moderat de desenvolupar sobrecàrrega fèrrica especialment quan va acompanyada d'heterozigosi per la mutació p.H63D (l'aminoàcid 63, una histidina, és substituïda per l'àcid aspàrtic: His63Asp). Tot i això, la probabilitat de tenir afectació clínica és molt baixa. Els homozigots H63D/H63D poden presentar una lleugera sobrecàrrega fèrrica, mentre que els heterozigots són molt freqüents a la població general i no presenten cap risc incrementat de.
L'estudi de la variant p.S65C no està recomanat per absència de base científica.
Seguint les recomanacions de nomenclatura internacionals, aquestes variants es denominen NM_000410.3: c.187C>G (p.H63D, rs1799945, MIM235200.0002) i NM_000410.3: c.845G>A (p.C282Y, rs1800562, MIM235200.0001).
L'examen genètic de l'hemocromatosi està indicat en:
-□estudis familiars dels casos índexs homozigots per la variant p.C282Y, especialment dels descendents i germans, sempre que siguin majors d'edat,
-□en els pacients que presenten un índex de saturació de transferrina > 45% en dues mesures diferents, o > 60% en una única mesura juntament amb concentracions incrementades de ferritina (l'homozigosi C282Y es detecta en un 90% d'homes i un 75% de dones amb saturació de transferrina persistentment elevada i una concentració incrementada de ferritina).
Guies:
European Association For The Study Of The Liver. EASL clinical practice guidelines for HFE hemochromatosis. J Hepatol. 2010;53:3-22.
Porto G, Brissot P, Swinkels DW, Zoller H, Kamarainen O, Patton S, Alonso I, Morris M, Keeney S. EMQN best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of hereditary hemochromatosis (HH). Eur J Hum Genet. 2016;24:479-95.

DNA(San)—Gen HLA-B (*27); nom.entític arb. (0, 1)

Els antígens leucocitaris humans (HLA) són proteïnes presentadores d'antígens de la superfície cel·lular. Els gens on estan codificats els HLA es troben en un superlocus al cromosoma 6, i tenen moltes variants que aporten al sistema immunitari capacitat per a distingir les proteïnes pròpies de les proteïnes alienes. L'HLA-B és un dels gens components del sistema gènic HLA (situat al braç curt, p, del cromosoma 6 a la posició 21.3). Es coneixen centenars de variants (al•lels) d'HLA-B, cada una de les quals té un número particular, de com a mínim quatre dígits: els dos primers descriuen el tipus (serotip), el tercer i el quart descriuen subtipus assignats en l'ordre en què s'ha determinat la sequència del DNA i s'utilitzen quan les variacions entre sequències impliquen un canvi d'aminoàcid. Els dígits cinquè i sisè indiquen canvis en sequència que no impliquen canvi d'aminoàcid.

Indicacions i interpretació

La prevalença de l'antigen HLA-B*27 és del 8% en la població caucàsica general, mentre que en pacients amb espondilitis anquilosant és d'aproximadament el 90%. Hi ha més de 160 al·lels de HLA-B*27, dels quals l'HLA-B*27:05 i l'HLA-B*27:02 són els més comuns; i la majoria estan associats amb espondiloartropaties. Únicament hi ha dos subtipus d'HLA-B*27 (HLA-B*27:06 i HLA-B*27:09, trobat en el Sud-est asiàtic i Sardenya, respectivament) que no semblen estar associats a espondilitis anquilosant.
A més a més de l'espondilitis anquilosant (90%), l'HLA-B27 també és més prevalent en el grup format per l'artritis reactiva, l'espondilitis psoriàsica i l'espondilitis asociada a malaltia inflamatòria intestinal (70%), així com també amb l'artritis psoriàsica (60%). D'altra banda també està associada a la uveïtis anterior aguda (46%) i menys freqüentment a psoriasi (24%), malaltia inflamatòria intestinal (7%) i artritis enteropàtica (7%).
El risc de malaltia es multiplica per tres si l'individu portador de la variant té un familiar de primer grau amb aquesta malaltia.

DNA(San)—Gen HLA-B (*57:01); nom.entític arb. (0, 1)

Els antígens leucocitaris humans (HLA) són proteïnes presentadores d'antígens de la superfície cel•lular. Els gens on estan codificats els HLA es troben en un superlocus al cromosoma 6 (situat al braç curt, p, del cromosoma 6 a la posició 21.3), i tenen moltes variants que aporten al sistema immunitari capacitat per a distingir les proteïnes pròpies de les proteïnes alienes.
L'HLA-B és un dels gens components del sistema gènic HLA (situat al braç curt, p, del cromosoma 6 en la posició 21.3). Es coneixen centenars de variants (al•lels) d'HLA-B, cada una de les quals té un número particular, de com a mínim quatre dígits: els dos primers descriuen el tipus (serotip), el tercer i el quart descriuen subtipus assignats en l'ordre en què s'ha determinat la sequència del DNA i s'utilitzen quan les variacions entre seqüències impliquen un canvi d'aminoàcid. Els dígits cinquè i sisè indiquen canvis en seqüència que no impliquen canvi d'aminoàcid.
La freqüència de la variant al•lèlica HLA-B*5701 és variable segons la població: a la raça blanca, s'estima que hi ha un (5-8) %, però en estudis amb població espanyola s'ha trobat una prevalença menor (1-4 %).

Indicacions i interpretació

L'al•lel HLA-B-*5701 està relacionat amb la hipersensibilitat a l'abacavir, un fàrmac antiretroviral molt freqüentment utilitzat en els malalts de SIDA. L'estudi de la presència o absència d'aquesta variant té una especificitat del 98% i una sensibilitat del 46%, que augmenta fins al 100% si es tenen únicament en compte els casos d'hipersensibilitat confirmats immunològicament. El valor predictiu negatiu és del 96% i el valor predictiu positiu del 61% [98]. Per tant, el cribratge basat en l'HLA-B*5701 pot estratificar de manera efectiva els pacients en grups d'alt o baix risc de patir una reacció d'hipersensibilitat abans de prescriure l'abacavir.

DNA(San)—Gen HTT (NM_001388492.1); var. seq. ("Huntington", expansions)

La malaltia de Huntington és una alteració neurodegenerativa que es caracteritza per alteracions motores (moviments involuntaris incontrolats), canvis psiquiàtrics, pèrdua cognitiva i demència progressiva, ocasionats per la pèrdua prematura de neurones situades preferentment al gangli basal. L'edat d'aparició dels símptomes és molt variable, encara que solen començar cap als 30 – 50 anys d'edat. Les formes familiars presenten un tipus d'herència monogènica autosòmica dominant.

Indicacions i interpretació

Es coneix la implicació del gen (HTT), que es localitza al cromosoma 4p16.3.
L'alteració que presenta és un excés de repeticions de trinucleòtids CAG a l'exó 1, que produeix un residu de poliglutamina a la zona corresponent de la proteïna (denominada huntingtina), que provoca disfunció neuronal.
Un dels trets característics d'aquest defecte genètic és la denominada anticipació, deguda a la inestabilitat de les repeticions; és a dir, que l'expansió dels trinucleòtids va fent-se més acusada conforme passen les generacions, i provoca l'empitjorament dels símptomes i l'aparició cada vegada més d'hora de la malaltia.

DNA(San)—Gen MTHFR (LRG_726t1: c.665C>T); nom.entític(0, 1, 2)("677C>T")

El gen MTHFR conté la informació que codifica per la síntesi de la 5,10-metilentetrahidrofolat-reductasa (EC 1.5.1.20). Aquest enzim catalitza la conversió de 5,10-metilentetrahidrofolat a 5-metiltetrahidrofolat, un cosubstracte necessari per la remetilació de l'homocisteïna, que la converteix en metionina.
S'han descrit dèficits congènits d'aquest enzim que poden ocasionar un deteriorament neurològic greu o mort prematura en nadons. Existeixen, però, altres variants més comunes del gen MTHFR, associades a fenotips més lleus. La més estudiada és la variant termolàbil NM_005957.4: c.665C>T (p.Ala222Val, rs1801133, MIM607093,0003), anomenada tradicionalment 677C>T, que implica la substitució d'una alanina per una valina a la posició 222 de la proteïna. S'associa a una disminució del 50% de l'activitat enzimàtica (per augment de la seva termolabilitat) i conseqüentment, a un increment de la concentració plasmàtica d'homocisteïna. S'hereta de forma autosòmica recessiva.

Indicacions i interpretació

L'homozigositat de la variant termolàbil (665T) predisposa als individus a desenvolupar hiperhomocisteïnèmia, sobretot en els casos d'ingesta insuficient de folat. Concentracions elevades d'aquesta vitamina poden arribar a neutralitzar l'efecte de la variant, ja que el folat actua estabilitzant l'enzim termolàbil. Quan l'aport de folat és adequat, la determinació del genotip perd el seu interès clínic.
Les concentracions elevades d'homocisteïna afavoreixen la formació de radicals lliures amb alta capacitat reactiva que poden oxidar les LDL, afavorint el desenvolupament de les plaques d'ateroma. És per això que s'associen a un increment del risc de patir accidents vasculars. La variant 665T s'ha relacionat també de forma moderada amb defectes del tub neural, hipertensió, depressió, pre-eclàmpsia severa, esquizofrènia i càncer, degut a que les metilacions aberrants del DNA són una característica comuna dels processos neoplàsics [116], [117].

DNA(San)—Gen MUC5B (NG_031880.1:g.1927G>T); nom.entític (0, 1, 2) ("rs35705950")

Les mucines son unes macromolècules altament glicosilades presents a les secrecions mucoses. La mucina 5B és la principal mucina formadora de gel, contribuint amb les propietats lubricants i viscoelàstiques de la saliva i el surfactant pulmonar. Es composa d'un 14,9% de proteïna, 78,1% d'hidrats de carboni i un 7% de sulfat. Aquesta mucina és indispensable per a un correcte aclariment mucociliar, mantenir la homeòstasi immune dels pulmons i controlar les infeccions a les vies respiratòries.

Indicacions i interpretació

La fibrosi pulmonar idiopàtica es caracteritza per una cicatrització progressiva del parènquima pulmonar que dona lloc a una pèrdua de la funció pulmonar amb dispnea i hipoxèmia i, en última instància, insuficiència respiratòria i mort. La prevalença de la fibrosi pulmonar idiopàtica s'estima actualment en Espanya en 13 casos per cada 100.000 habitants, amb una supervivència de 2-5 anys des de l'inici de la simptomatologia, per això el diagnòstic precoç resulta especialment rellevant.
El SNP G/T en el promotor MUC5B (NG_031880.1:g.1927G>T, rs35705950) s'ha associat amb un increment del risc de desenvolupar fibrosi pulmonar idiopàtica. La prevalença de la variant genètica en població general europea (dades Gnomad) és del 10,8%. En canvi, en pacients amb diagnòstic de fibrosi pulmonar, la freqüència s'eleva de a 38% [346] a 70% (dades pròpies). L'excés de producció de la mucina 5B s'associa amb una hiperproducció crònica de moc que s'acumula a les vies aèries alterant l'aclariment mucociliar i produint l'acumulació de substàncies inhalades, tòxics i microorganismes donant lloc a lesions pulmonars cròniques que amb el temps afavoreixen el desenvolupament de fibrosi pulmonar idiopàtica.

DNA(San)—Gen NOTCH3 (NM_000435.3); var.seq. (CADASIL, cas familiar)

El CADASIL (arteriopatia autosòmica dominant cerebral amb infarts subcorticals i leucoencefalopatia) és un trastorn hereditari dels vasos arterials que es caracteritza per l'aparició en l'edat adulta (40-50 anys) d'un accident cerebrovascular isquèmic subcortical recurrent i un deteriorament cognitiu que progressa fins demència, a més de migranyes amb aura i canvis en l'estat d'ànim observats en al voltant d'un terç dels pacients.
La malaltia està causada per mutacions en el gen NOTCH3, que s'ubica en el cromosoma 19p13 i codifica un receptor transmembranal que s'expressa principalment en les cèl·lules del múscul llis dels vasos sanguinis i pericits. Aquest receptor té tres dominis: un extracel•lular, amb 34 repeticions similars al factor de creixement epidèrmic (EGF) codificades pels exons 2-24, on solen produir-se les mutacions de NOTCH3; un domini transmembranal; i un domini intracel·lular. Cada repetició de tipus EGF conté sis cisteïnes que formen tres enllaços disulfur, importants per a l'estructura terciària de la proteïna.

Indicacions i interpretació

Les mutacions patògens estan associades, en un 95% dels casos, amb la substitució d'alguna cisteïna, el que implica que quedi un nombre imparell d'aquests aminoàcids i desaparegui algun pont disulfur; el plegat de la proteïna es torna llavors incorrecte i es produeix una agregació de la part extracel·lular de la proteïna (repeticions tipus EGF), que es considera el principal mecanisme patogen de la malaltia.
En canvi, es desconeix el mecanisme patogènic de les mutacions que no afecten el nombre de cisteïnes.

DNA(San)—Gen NOTCH3 (NM_000435.3); var.seq. (CADASIL, cas índex)

El CADASIL (arteriopatia autosòmica dominant cerebral amb infarts subcorticals i leucoencefalopatia) és un trastorn hereditari dels vasos arterials que es caracteritza per l'aparició en l'edat adulta (40-50 anys) d'un accident cerebrovascular isquèmic subcortical recurrent i un deteriorament cognitiu que progressa fins demència, a més de migranyes amb aura i canvis en l'estat d'ànim observats en al voltant d'un terç dels pacients.
La malaltia està causada per variants patogèniques al gen NOTCH3, que s'ubica al cromosoma 19p13 i codifica un receptor transmembranal que s'expressa principalment en les cèl·lules del múscul llis dels vasos sanguinis i pericits. Aquest receptor té tres dominis: un extracel•lular, amb 34 repeticions similars al factor de creixement epidèrmic (EGF) codificades pels exons 2-24, on solen produir-se les variants patogèniques de NOTCH3; un domini transmembranal; i un domini intracel·lular. Cada repetició de tipus EGF conté sis cisteïnes que formen tres enllaços disulfur, importants per a l'estructura terciària de la proteïna.

Indicacions i interpretació

Les variants patogeniques estan associades, en un 95% dels casos, amb la substitució d'alguna cisteïna, el que implica que quedi un nombre imparell d'aquests aminoàcids i desaparegui algun pont disulfur; l'incorrecte plegament de la proteïna produeix una agregació de la part extracel·lular de la proteïna (repeticions tipus EGF), que es considera el principal mecanisme patogen de la malaltia.
En canvi, es desconeix el mecanisme patogènic de les variants que no afecten al nombre de cisteïnes però que també causen la malaltia.
Es tracta d'una malaltia d'herència autosòmica dominant. Quan afecta als dominis 1-6 de l'EGFr, la penetrància és completa i s'associa al fenotip clàssic de CADASIL. L'expressivitat és variable. Quan afecta als dominis 7-34, la freqüència al·lèlica és molt més elevada (1:300), la clínica és molt menys severa i la penetrància podria ser reduïda.

DNA(San)—Gen PABPN1 (NM_004643.4); var.seq. ("Distròfia muscular oculofaríngea", expansions)

La distròfia muscular oculofaríngea és una malaltia genètica que es caracteritza per debilitat muscular que comença a l'edat adulta. Els pacients inicien ptosis als 48 anys i disfàgia als 50 anys de mitjana. La debilitat lingual i de les extremitats inferiors també són símptomes comuns d'aquesta malaltia.
A Europa la prevalença s'estima en 1 de cada 100,000 individus.

Indicacions i interpretació

Aquesta distròfia és causada per l'expansió d'una repetició de trinuclèotids GCN al primer exó del gen PABPN1 (POLYADENYLATE-BINDING PROTEIN, NUCLEAR, 1). Els al•lels normals contenen 10 repeticions GCN, i codifiquen per 10 residus d'alanina, mentre que els patològics presenten entre 11 i 18 GCNs. El patró d'herència d'aquesta malaltia és autosòmic dominant i majoritàriament es presenta en heterozigosi, però en un 10% dels individus s'observa afectació bial•lèlica, ja sigui en homozigosi o en heterozigosi combinada.
No s'observa el fenomen d'anticipació perquè la repetició de trinucleòtids es produeix a la mitosi. La penetrància depèn de l'edat i és completa (99%) a partir dels 70 anys i amb un al•lel que contingui 13 repeticions GCN. Entre els 60-69 anys la penetrància és del 63%, entre els 50-59 anys és del 31% i entre els 40-49 anys és del 6%.

DNA(San)—Gen SLCO1B1 (LRG_1022t1:c.521T>C); nom.entític (0, 1, 2)

Les estatines són un grup de fàrmacs indicats per la prevenció i el tractament de malalties cardiovasculars, i actuen principalment reduint les concentracions de colesterol contingut en les lipoproteïnes de baixa densitat (LDLC). La seva eficàcia les ha posicionat com a un dels fàrmacs de major ús. Tanmateix existeix una àmplia variabilitat interindividual en la resposta a aquests fàrmacs i en alguns pacients no es redueix la concentració de LDLC de manera adient. Per una altra banda, les estatines es consideren fàrmacs segurs, però l'efecte advers més comú que presenten és la toxicitat del múscul esquelètic. Això comporta el desenvolupament de miàlgies (dolor sense evidència de degradació del múscul), miopaties (dolor amb evidència de degradació del múscul) i rabdomiolisi (lesió greu amb lesions renals agudes afegides) amb risc de fracàs renal agut i fins i tot la mort en alguns casos. No es coneix amb certesa el mecanisme pel qual les estatines provoquen la miopatia però s'ha establert que existeix una forta associació amb les concentracions de les mateixes a la sang, la qual cosa està lligada a la presència d'una variant específica del gen SLCO1B1 que augmenta l'exposició sistèmica sobretot a la simvastatina augmentant el risc de toxicitat muscular.

Indicacions i interpretació

El polimorfisme d'un sol nucleòtid rs4149056T>C al gen SLCO1B1 augmenta l'exposició sistèmica a les estatines i el risc de toxicitat muscular. Recentment s'ha mostrat evidència de la importància de conèixer aquesta associació i proporcionar recomanacions terapèutiques para la simvastatina basades en el resultat d'aquest genotip. De fet al 2014 es va publicar una actualització del "Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for SLCO1B1 and Simvastatin-induced myopathy" que recull aquestes recomanacions.
El gen SLCO1B1 té 109 kb i es troba al cromosoma 12 (ChR 12p12.2). La variant c.521C>T (rs 4149056) provoca una substitució p.V174A i es troba a dins dels haplotips SLCO1B1*5, *15, *17. L'al·lel minoritari ha estat associat a una disminució del transport in vitro i a una disminució de l'aclariment d'un gran nombre de fàrmacs, especialment de les estatines (simvastatina sobretot). SLCO1B1 és el producte proteic del gen del mateix nom i facilita la captació hepàtica d'estatines; per tant els canvis a la funció d'aquest transportador poden augmentar marcadament la gravetat de la lesió muscular causada per estatines. A més a més s'han de tenir en compte altres fàrmacs com l'ús de la ciclosporina, que inhibeix amb força el CYP3A4 i SLCO1B1, augmentant l'àrea sota la corba (AUC) de la simvastatina entre 3 i 8 vegades.
Tot i que els polimorfismes al gen SLCO1B1 afecten a múltiples estatines, l'evidència amb la simvastatina és la més gran. Es creu que entre un 1 i un 5% dels pacients que les prenen presenten miàlgies relacionades amb la simvastatina. Patir miàlgies no es considera un fet greu des d'un punt de vista de toxicitat immediata però en absència de miopatia greu, molts pacients discontinuen la medicació. Aquesta manca d'adherència potencia un desequilibri a la infraestructura del control del risc cardiovascular de la població general. A més a més s'ha de tenir en compta que hi ha altres factors clínics que influeixen en el risc que un pacient desenvolupi toxicitat muscular per estatines: edat avançada, índex de massa muscular petit, gènere femení, altres comorbiditats metabòliques (com ara la diabetis), l'ús de medicació concomitant que alteri la farmacocinètica de les estatines (inhibidors de CYP3A4/5, Gemfibrozil) així com l'increment de la dosi.
El predictor de risc més fort d'aparició de miotoxicitat induïda per estatines es la dosi emprada, especialment per la Simvastatina. Per tant al 2011 la Food and Drug Administration (FDA) va anunciar una actualització a l'etiqueta d'aquest fàrmac on no es recomana l'inici de la teràpia amb 80 mg (dosi estàndard fins llavors) i tampoc continuar amb aquesta dosi a no ser que el pacient l'hagi tolerat sense cap problema muscular durant més d'un any. Aquesta mateixa organització va incloure alertes per la reducció de la dosi en pacients que estiguessin emprant medicació concomitant que alterés la seva farmacocinètica. Tenint en compte tot això, la FDA recomana la realització de la prova genètica del polimorfisme rs4149056T>C del gen SLCO1B1 (anomenat també SLCO1B1*5) amb la finalitat d'establir i/o modificar la dosi terapèutica de la simvastatina i l'organització "Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium" (CPIC) ha desenvolupat la guia d'ús terapèutic basant-se en aquesta variant.
Interpretació genètica: L'assignació del fenotip més probable de la proteïna SLCO1B1 està basada en el genotip aportat després de l'estudi de la variant rs4149056. Els al•lels del gen SLCO1B1 s'anomenen freqüentment fent servir la nomenclatura amb * dels al·lels, la qual representa varis SNPs sols o en combinació i que estan relacionats amb una baixa expressió de la proteïna SLCO1B1. L'al•lel minoritari C (rs4149056) està a dins del SLCO1B1*5 (rs4149056 únicament), així com a dins dels haplotips *15 i *17. S'ha de tenir en compte que la magnitud de l'efecte és similar pel *5, el *15 i el *17. Aquests al•lels s'han estudiat extensivament en moltes geografies i grups ètnics i en general rs4149056 presenta una freqüència al•lèlica entre 5-20% en moltes poblacions.
A la taula 1 es mostra la interpretació de cadascun dels genotips tal i com s'ha recomanat a "The clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guideline for SLCO1B1 and Simvastatin-Induced Myopathy: 2014 Update"

A la taula 2 es mostren les recomanacions per les dosis de simvastatina segons la guia CPIC for SLCO1B1 and Simvastatin-Induced Myopathy: 2014 Update"

Beneficis potencials i riscos pels pacients
Tenint en compte l'elevada prevalença de l'ús de la simvastatina, un benefici potencial de l'anàlisi del genotip de SLCO1B1 és una reducció significativa en la incidència de miopaties induïdes per simvastatina i rabdomiolisi identificant els subjectes de risc i recomanant dosis més baixes o una estatina alternativa. A més a més està provat que les anàlisis genètiques afavoreixen l'adherència als tractaments.

DNA(San)—Gen SOD1 (LRG_652t1); var.seq. ("Esclerosi lateral amiotròfica"; cas familiar)

L'esclerosi lateral amiotròfica (ELA) és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. Es caracteritza per una disminució gradual del funcionament de les motoneurones, que provoca una paràlisi muscular progressiva: en les seves etapes avançades els pacients pateixen una paràlisi total que s'acompanya d'una exaltació dels reflexos tendinosos (resultat de la pèrdua dels controls musculars inhibitoris).

Indicacions i interpretació

L'esclerosi lateral amiotròfica afecta aproximadament a 5 de cada 100.000 persones a tot el món. Els símptomes no solen presentar-se fins al cap dels 50 anys, però poden començar abans, i és més freqüent en homes que en dones.
Un de cada deu casos d'ELA es deu a un defecte genètic; no obstant això, la causa es desconeix en la majoria de la resta dels casos. Tenir un familiar que presenti una forma hereditària de la malaltia és un factor de risc. L'ELA familiar es pot deure a mutacions en diversos gens. Les que ocorren en el gen C9orf72 són responsables de la majoria (30-40 %) dels casos; les del gen SOD1 s'associen a un 15-20 %. Les dels gens TARDBP i FUS expliquen un altre 5 %. Hi ha altres gens implicats, ja molt minoritaris. S'estima que en gairebé un 40 % dels casos d'ELA familiar no hi ha mutacions genètiques identificades.
El patró d'herència en els casos familiars depèn del gen implicat. En la major part, es tracta de patrons autosòmics dominants, encara que existeixen patrons recessius, i també lligats al cromosoma X. La majoria dels casos d'ALS familiars relacionats amb SOD1 segueixen l'herència autosòmica dominant, però s'han reportat casos poc freqüents d'herència autosòmica recessiva.
La penetrància de l'ELA familiar depèn de l'edat i la variant. El cinquanta per cent de les persones amb una variant patògena SOD1 són simptomàtiques ja als 46 anys; El 90% són simptomàtics a l'edat de 70 anys. No obstant això, aquests percentatges poden ser una sobreestimació a causa de l'actitud expectant en famílies amb elevada penetrància.
No es creu que la anticipació sigui una característica, tot i que hi ha variabilitat intra- i interfamilial en l'edat d'aparició i progressió de la malaltia.

DNA(San)—Gen SOD1 (LRG_652t1); var.seq. ("Esclerosi lateral amiotròfica"; cas índex)

L'esclerosi lateral amiotròfica (ELA) és una malaltia degenerativa de tipus neuromuscular. Es caracteritza per una disminució gradual del funcionament de les motoneurones, que provoca una paràlisi muscular progressiva: en les seves etapes avançades els pacients pateixen una paràlisi total que s'acompanya d'una exaltació dels reflexos tendinosos (resultat de la pèrdua dels controls musculars inhibitoris).

Indicacions i interpretació

L'esclerosi lateral amiotròfica afecta aproximadament a 5 de cada 100.000 persones a tot el món. Els símptomes no solen presentar-se fins al cap dels 50 anys, però poden començar abans, i és més freqüent en homes que en dones.
Un de cada deu casos d'ELA es deu a un defecte genètic; no obstant això, la causa es desconeix en la majoria de la resta dels casos. Tenir un familiar que presenti una forma hereditària de la malaltia és un factor de risc. L'ELA familiar es pot deure a mutacions en diversos gens. Les que ocorren en el gen C9orf72 són responsables de la majoria (30-40 %) dels casos; les del gen SOD1 s'associen a un 15-20 %. Les dels gens TARDBP i FUS expliquen un altre 5 %. Hi ha altres gens implicats, ja molt minoritaris. S'estima que en gairebé un 40 % dels casos d'ELA familiar no hi ha mutacions genètiques identificades.
El patró d'herència en els casos familiars depèn del gen implicat. En la major part, es tracta de patrons autosòmics dominants, encara que existeixen patrons recessius, i també lligats al cromosoma X. La majoria dels casos d'ALS familiars relacionats amb SOD1 segueixen l'herència autosòmica dominant, però s'han reportat casos poc freqüents d'herència autosòmica recessiva.
La penetrància de l'ELA familiar depèn de l'edat i la variant. El cinquanta per cent de les persones amb una variant patògena SOD1 són simptomàtiques ja als 46 anys; El 90% són simptomàtics a l'edat de 70 anys. No obstant això, aquests percentatges poden ser una sobreestimació a causa de l'actitud expectant en famílies amb elevada penetrància.
No es creu que la anticipació sigui una característica, tot i que hi ha variabilitat intra- i interfamilial en l'edat d'aparició i progressió de la malaltia.

DNA(San)—Gen TPMT; seq.var. expressat per:
-DNA(San)—Gen TPMT (LRG_874t1:c.238G>C); nom.entític (0 1 2)
-DNA(San)—Gen TPMT (LRG_874t1:c.460G>A); nom.entític (0 1 2)
-DNA(San)—Gen TPMT (LRG_874t1:c.719A>G); nom.entític (0 1 2)

La tiopurina S-metiltransferasa (TPMT; EC 2.1.1.67) és un enzim citoplasmàtic que catalitza la S-metilació de fàrmacs de tiopurina com la 6-mercaptopurina i la 6-tioguanina (dos agents citotòxics), i l'azatioprina (un immunosupressor), i en conseqüència redueix la transformació d'aquests medicaments en nucleòtids de tioguanina citotòxics (TGNs) per la seva incorporació al DNA o al RNA.
El dèficit de TPMT dóna lloc a una major conversió de medicaments de tiopurina en TGNs tòxics i, per tant, incrementa el risc d'efectes adversos en pacients tractats amb aquests medicaments, especialment la toxicitat hematopoètica per mielosupressió (leucopènia, neutropènia, anèmia, trombocitopènia, pancitopènia). La prevalença general d'aquest dèficit es troba al voltant d'1/300.
El dèficit de TPMT està causat per diverses mutacions en el gen TPMT. Els individus heterozigots (aproximadament un 11 % dels pacients) tenen una activitat enzimàtica intermèdia i els individus homozigots tenen activitat enzimàtica molt baixa o absent. La freqüència d'aquestes mutacions varia considerablement entre grups ètnics. Les variants més prevalents en la població blanca són les denominades *2 (c.238G>C), *3B (c.460G>A), *3C (c.719A>G), i la *3A (que inclou *3B i *3C simultàniament en el mateix al·lel).

Indicacions i interpretació

El cribratge per al dèficit de TPMT es recomana en l'avaluació prèvia de pacients que necessiten una teràpia amb fàrmacs de tiopurina. Tanmateix, un resultat negatiu en la genotipificació de variants concretes (*2, *3B, *3C) no exclou una activitat baixa o absent de TPMT ja que podrien estar presents mutacions poc freqüents no analitzades. D'altra banda, cal tenir en compte que la mielotoxicitat com a efecte secundari de fàrmacs de tiopurina pot donar-se també en absència del dèficit de TPMT. A més, altres efectes secundaris de fàrmacs de tiopurina descrits (hepatotoxicitat, pancreatitis) no estan associats necessàriament a una activitat de TPMT deficient. [178],[179],[180],[181] i [182].

DNA(San)—Gen TTR (NM_000371.4); var.seq. ("amiloidosi hereditària","cas índex")

La transtiretina és una proteïna homotetramèrica sintetitzada principalment al fetge, plexe coroide, epiteli pigmentari de la retina i pàncrees. La seua funció és transportar la tiroxina (T4) i el retinol (vitamina A) mitjançant l'associació amb la proteïna d'unió al retinol (RBP).

Indicacions i interpretació

Variants de seqüència patogèniques en el gen TTR alteren el correcte plegament de la proteïna, donant lloc a la seva desestabilització, impedint l'aclariment plasmàtic i afavorint la deposició de la proteïna en diferents teixits, especialment als nervis perifèrics i al cor.
L'amiloïdosi hereditària associada a transtiretina (també coneguda com a polineuropatia amiloidòtica familiar per transtiretina) és una malaltia autosòmica dominant progressiva, invalidant i fatal que es caracteritza pel depòsit de material amiloide en diversos teixits, especialment en nervis perifèrics.
Es manifesta generalment entre els 25 i 35 anys, amb polineuropatia progressiva seguida de disfunció cardíaca i insuficiència renal. Altres manifestacions típiques inclouen pèrdua de sensibilitat a les mans, augment de la motilitat intestinal amb diarrea i malnutrició, proteïnúria i dificultat per caminar. Aquestes complicacions relacionades amb la neuropatia autonòmica condueixen a un desenllaç fatal entre els 7 i 10 anys després d'haver diagnosticat la malaltia.
La seva prevalença estimada a Europa és de 1/100.000 habitants. S'han identificat més de 100 mutacions. La variant més freqüent és la NM_000371.4c.148G>A (p.Val50Met), coneguda com a Val30Met, ubicada a l'exó 2.

DNA(San)—Gen TTR (NM_000371.4); var.seq. ("amiloidosi hereditària","cas familiar")

La transtiretina és una proteïna homotetramèrica sintetitzada principalment al fetge, plexe coroide, epiteli pigmentari de la retina i pàncrees. La seua funció és transportar la tiroxina (T4) i el retinol (vitamina A) mitjançant l'associació amb la proteïna d'unió al retinol (RBP).

Indicacions i interpretació

Variants de seqüència patogèniques en el gen TTR alteren el correcte plegament de la proteïna, donant lloc a la seva desestabilització, impedint l'aclariment plasmàtic i afavorint la deposició de la proteïna en diferents teixits, especialment als nervis perifèrics i al cor.
L'amiloïdosi hereditària associada a transtiretina (també coneguda com a polineuropatia amiloidòtica familiar per transtiretina) és una malaltia autosòmica dominant progressiva, invalidant i fatal que es caracteritza pel depòsit de material amiloide en diversos teixits, especialment en nervis perifèrics.
Es manifesta generalment entre els 25 i 35 anys, amb polineuropatia progressiva seguida de disfunció cardíaca i insuficiència renal. Altres manifestacions típiques inclouen pèrdua de sensibilitat a les mans, augment de la motilitat intestinal amb diarrea i malnutrició, proteïnúria i dificultat per caminar. Aquestes complicacions relacionades amb la neuropatia autonòmica condueixen a un desenllaç fatal entre els 7 i 10 anys després d'haver diagnosticat la malaltia.
La seva prevalença estimada a Europa és de 1/100.000 habitants. S'han identificat més de 100 mutacions. La variant més freqüent és la NM_000371.4c.148G>A (p.Val50Met), coneguda com a Val30Met, ubicada a l'exó 2.

DNA(San)—Gens relacionats amb la fibrosi pulmonar; var.seq. (cas índex, panell)

La fibrosi pulmonar familiar es defineix com una pneumònia intersticial idiopàtica amb dos o més familiars de primer grau afectats. La presentació clínica es caracteritza per opacitat reticulars bibasal o lesions nodulars difuses, acompanyades de disfunció pulmonar. Generalment la clínica s'inicia entre els 50 i 70 anys d'edat.
Aquesta malaltia s'engloba en un grup de malalties genètiques hereditàries amb alteració telomèrica que afecten a la funcionalitat de la telomerasa i/o a l'escurçament precoç de la longitud telomèrica.
Les telomeropaties primàries que s'inicien a l'etapa infantil engloben la disqueratosi congènita, la síndrome de Hoyeraal-Hreidersson, la síndrome de Coats Plus i la síndrome de Revesz. Les que s'inicien a l'etapa adulta es caracteritzen per patologia pulmonar, anèmia aplàsica i malaltia hepàtica.
Molta de la base genètica d'aquesta malaltia és encara desconeguda, però s'han identificat variants patogèniques als gens TERT, TERC, SFTPC i SFTPA2 en el 8-15% de pacients amb fibrosi pulmonar i antecedents familiars i en el 1-3% dels pacients sense antecedents familiars.
L'herència d'aquesta malaltia és complexa i no està ben definida. Es postula que podria ser d'herència autosòmica dominant amb penetrància reduïda, encara que no es pot descartar l'herència autosòmica recessiva.
S'ha descrit un fenomen d'anticipació genètica, segons el qual les successives generacions poden presentar la malaltia amb una major severitat i una edat més precoç que els avantpassats afectats.

Indicacions i interpretació

El panell NGS inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels gens relacionats (R151-v1):

DNA(San)—Gens relacionats amb la fibrosi pulmonar; var.seq. (cas familiar)

La fibrosi pulmonar familiar es defineix com una pneumònia intersticial idiopàtica amb dos o més familiars de primer grau afectats. La presentació clínica es caracteritza per opacitat reticulars bibasal o lesions nodulars difuses, acompanyades de disfunció pulmonar. Generalment la clínica s'inicia entre els 50 i 70 anys d'edat.
Aquesta malaltia s'engloba en un grup de malalties genètiques hereditàries amb alteració telomèrica que afecten a la funcionalitat de la telomerasa i/o a l'escurçament precoç de la longitud telomèrica.
Les telomeropaties primàries que s'inicien a l'etapa infantil engloben la disqueratosi congènita, la síndrome de Hoyeraal-Hreidersson, la síndrome de Coats Plus i la síndrome de Revesz. Les que s'inicien a l'etapa adulta es caracteritzen per patologia pulmonar, anèmia aplàsica i malaltia hepàtica.
Molta de la base genètica d'aquesta malaltia és encara desconeguda, però s'han identificat variants patogèniques als gens TERT, TERC, SFTPC i SFTPA2 en el 8-15% de pacients amb fibrosi pulmonar i antecedents familiars i en el 1-3% dels pacients sense antecedents familiars.
L'herència d'aquesta malaltia és complexa i no està ben definida. Es postula que podria ser d'herència autosòmica dominant amb penetrància reduïda, encara que no es pot descartar l'herència autosòmica recessiva.
S'ha descrit un fenomen d'anticipació genètica, segons el qual les successives generacions poden presentar la malaltia amb una major severitat i una edat més precoç que els avantpassats afectats.

Indicacions i interpretació

L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant de fibrosi pulmonar del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar amb clínica similar, facilitant així el diagnòstic.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels següents 14 gens: ACD, DKC1, FLCN, PARN, POT1, RTEL1, SFTPA2, TERC, TERF1, TERF2, TERT, TINF2, ZCCHC8, SFTPC i la variant intergènica rs35705950 (MUC5B).

DNA(San)—Gens relacionats amb el dèficit del surfactant pulmonar; var.seq. (cas índex)

El dèficit del surfactant pulmonar, anomenat disfunció del metabolisme del surfactant (#265120, #610913, #610921) és una malaltia genètica rara que afecta a l'interstici pulmonar causant insuficiència respiratòria progressiva amb una presentació clínica molt variable que va pot incloure stress respiratori neonatal i malaltia pulmonar intersticial moderada/greu (amb símptomes com tos, taquipnea, hipòxia i retard del creixement).
S'han trobat mutacions patogèniques als gens SFTPB (herència autosòmica recessiva), SFTPC (herència autosòmica dominant) i ABCA3 (herència autosòmica recessiva) relacionades amb el diagnòstic d'aquesta malaltia.
S'ha suggerit una penetrància reduïda per a algunes de les mutacions.
Aproximadament el 10% d'infants que neixen a terme i presenten fallada respiratòria inexplicable, tenen una mutació al gen SFTPB.

Indicacions i interpretació

El panell NGS inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels gens relacionats (R151-v1).

DNA(San)—Gens relacionats amb el dèficit del surfactant pulmonar; var.seq. (cas familiar)

El dèficit del surfactant pulmonar, anomenat disfunció del metabolisme del surfactant (#265120, #610913, #610921) és una malaltia genètica rara que afecta a l'interstici pulmonar causant insuficiència respiratòria progressiva amb una presentació clínica molt variable que va pot incloure stress respiratori neonatal i malaltia pulmonar intersticial moderada/greu (amb símptomes com tos, taquipnea, hipòxia i retard del creixement).
S'han trobat mutacions patogèniques als gens SFTPB (herència autosòmica recessiva), SFTPC (herència autosòmica dominant) i ABCA3 (herència autosòmica recessiva) relacionades amb el diagnòstic d'aquesta malaltia.
S'ha suggerit una penetrància reduïda per a algunes de les mutacions.
Aproximadament el 10% d'infants que neixen a terme i presenten fallada respiratòria inexplicable, tenen una mutació al gen SFTPB.

Indicacions i interpretació

L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant de dèficit del surfactant pulmonar del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar amb clínica similar, facilitant així el diagnòstic.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels gens SFTPB, SFTPC i ABCA3.

DNA(San)—Gens relacionats amb la dislipèmia; var.seq. (cas índex, panell)

La prevalença de dislipèmia en població espanyola és al voltant del 30-51%, fet que la situa com a factor de risc cardiovascular més prevalent, només superat en alguns estudis per la tensió arterial. La causa de dislipèmia monogènica més freqüent és la hipercolesterolèmia familiar. Una malaltia d'herència autosòmica codominant caracteritzada per un augment de les concentracions plasmàtiques de colesterol LDL que fins i tot es pot acumular a nivell cutani. Constitueix el trastorn genètic més freqüent del nostre entorn (prevalença de 1:250 en la forma heterozigota i 1:300.000 en la forma homozigota).
També es coneixen altres hipercolesterolèmies monogèniques d'herència autosòmica recessiva molt menys freqüents que afecten als gens LDLRAP1 o ABCG5/8 (sitosterolèmia).
Pel que fa a la hipertrigliceridèmia, la dislipèmia més destacada és la síndrome de quilomicronèmia familiar, així com la hipobetalipoproteïnèmia és el grup d'hipolipèmies primàries més habitual.
A més a més d'aquestes entitats, hi ha altres malalties encara menys freqüents relacionades amb el metabolisme lipídic com la hiperlipoproteïnèmia de tipus 4 i 5, la malaltia de dipòsits d'èsters de colesterol, la deficiència d'apolipoproteïna C-III, la deficiència de la lipasa, la malaltia de retenció de quilomicrons o la hiperalfalipoproteïnèmia, entre d'altres.

Indicacions i interpretació

El panell virtual de seqüenciació massiva inclou diversos gens relacionats amb les hiper/hipocolesterolèmies i les hiper/hipotrigliceridèmies (R151-v1).

DNA(San)—Gens relacionats amb la dislipèmia; var.seq. (cas familiar)

La prevalença de dislipèmia en població espanyola és al voltant del 30-51%, fet que la situa com a factor de risc cardiovascular més prevalent, només superat en alguns estudis per la tensió arterial. La causa de dislipèmia monogènica més freqüent és la hipercolesterolèmia familiar. La hipercolesterolèmia familiar és una malaltia d'herència autosòmica codominant i constitueix el trastorn genètic més freqüent de la nostra població (prevalença de 1:250 en la forma heterozigota i 1:300.000 en la forma homozigota). Causa un augment de les concentracions plasmàtiques de colesterol LDL que fins i tot es pot acumular a nivell cutani. Es produeix principalment per mutacions al gen del receptor del colesterol LDL (93% de casos), i menys freqüentment per mutacions a altres gens implicats també en la internalització de les partícules de colesterol LDL cap a dins de la cèl•lula: gen de l'apolipoproteïna B (ApoB 5% de casos), gen Proprotein Convertase Subtilisin/kexin type 9 (PCSK9, 1% de casos), així com també altres gens com ApoE o STAP1.
També es coneixen altres hipercolesterolèmies monogèniques molt menys freqüents amb clínica semblant però d'herència autosòmica recessiva que afecten als gens LDLRAP1 o ABCG5/8.
El panell NGS inclou el següents 43 gens: ABCA1 (NM_005502.3), ABCG1 (NM_207174.1), ABCG2 (NM_004827.2), ABCG5 (NM_022436.2), ABCG8 (NM_022437.2), ANGPTL3 (NM_014495.3), ANGPTL4 (NM_139314.2), APOA1 (NM_000039.2), APOA5 (NM_052968.4), APOB (NM_000384.2), APOC2 (NM_000483.4), APOC3 (NM_000040.1), APOE (NM_000041.3), CBS (NM_000071.2), CEL (NM_001807.4), CETP (NM_000078.2), CILP2 (NM_153221.2), CYP7A1 (NM_000780.3), EPHX2 (NM_004444.4), GCKR (NM_001486.3), GPD1 (NM_005276.3), GPIHBP1 (NM_178172.5), LCAT (NM_000229.1), LDLR (NM_000527.4), LDLRAP1 (NM_015627.2), LIPA (NM_000235.3), LIPC (NM_000236.2), LIPG (NM_006033.3), LMF1 (NM_022773.2), LPA (NM_005577.2), LPL (NM_000237.2), MTHFR (NM_005957.4), MTTP (NM_000253.3), MYLIP (NM_013262.3), PCSK9 (NM_174936.3), PNPLA2 (NM_020376.3), SAR1B (NM_001033503.2), SCARB1 (NM_005505.4), SLC25A40 (NM_018843.3), SLCO1B1 (NM_006446.4), SORT1 (NM_002959.6), STAP1 (NM_012108.3), USF1 (NM_007122.4). L'estudi d'aquest panell de seqüenciació massiva permet diagnosticar altres dislipèmies menys freqüents com la hiperlipoproteïnèmia de tipus 4 i 5, la deficiència familiar d'apoliporoteïnèmia C-II, la sitosterolèmia, la malaltia de dipòsits d'èsters de colesterol, la deficiència d'apolipoproteïna C-III, la deficiència de la lipasa, la deficiència de lipoproteïn lipasa, la hipobetalipoproteïnèmia familiar, la malaltia de retenció de quilomicrons o la hiperalfalipoproteïnèmia, entre d'altres. (OMIM 143890, 603813, 205400, 210250, 605019, 604091, 105200, 144650, 145750, 615558, 144010, 207750, 614028, 617347, 611771, 143470, 617049, 608013, 613463, 614480, 615947, 136120, 245900, 278000, 614025, 612797, 246650, 23860, 144250, 200100, 605552, 257220, 617966, 607625, 246700, 219700).

Indicacions i interpretació

La hipercolesterolèmia familiar és la causa més freqüent de malaltia coronària prematura i té un risc cardiovascular associat entre 10 i 15 vegades superior a la població general. La prevalença global de la malaltia coronària en els pacients amb hipercolesterolèmia familiar s'estima que és al voltant del 33%. Quan un cas índex és diagnosticat molecularment, cal oferir l'estudi genètic als familiars per tal d'establir altres possibles afectats per la malaltia i donar el tractament adequat. Només al gen LDLR, s'han descrit més de 1700 mutacions diferents, fet que fa imprescindible conèixer la mutació del cas índex per tal d'estudiar únicament aquella mutació als casos familiars.

DNA(San)—Gens relacionats amb la hipercolesterolèmia familiar; var. seq. (cas índex)

La hipercolesterolèmia familiar (HF) està caracteritzada per un elevació significativa de la concentració plasmàtica de colesterol contingut a les lipoproteïnes de baixa densitat (LDL-c) que desenvoca en la formació de la paca d'ateroma a les artèries coronàries i a l'aorta proximal a una edat prematura, i incrementa el risc de patir episodis cardiovasculars prematurs com angina o infart de miocardi. Els xantomes poden ser visibles als tendons d'aquil·les o de les mans. També poden aparèixer xantelasmes a les parpelles. Els individus amb HF poden desenvolupar arc corneal prematur. La HF és la causa més freqüent de malaltia coronària prematura i té un risc cardiovascular associat entre 10 i 15 vegades superior a la població general. La prevalença global de la malaltia coronària en els pacients amb hipercolesterolèmia familiar s'estima que és al voltant del 33%. La clínica dels pacients amb variants patogèniques bial·lèliques és més exacerbada i prematura que els pacients heterozigots.
Per a la sospita d'HF en pacients amb hipercolesterolèmia se segueixen els criteris de la Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) si són adults o de Simon Broome si són pediàtrics.
És una malaltia d'herència autosòmica codominant i constitueix el trastorn genètic més freqüent del nostre entorn (prevalença de 1:250 en la forma heterozigota i 1:300.000 en la forma homozigota). Es produeix principalment per variants patogèniques al gen LDLR, que codifica pel receptor del colesterol LDL (93% de casos), i menys freqüentment per variants patogèniques a altres gens implicats també en la internalització de les partícules de colesterol LDL cap a dins de la cèl·lula: gen de l'apolipoproteïna B (APOB 5% de casos), gen Proprotein Convertase Subtilisin/kexin type 9 (PCSK9, 1% de casos), així com també altres gens com APOE, EPXH2 o STAP1.
També es coneixen altres hipercolesterolèmies monogèniques molt menys freqüents amb clínica semblant però d'herència autosòmica recessiva que afecten als gens LDLRAP1 o ABCG5/8 (sitosterolèmia).

Indicacions i interpretació

El panell NGS inclou l'anàlisi dels exons i regions d'splicing del següents gens relacionats amb hipercolesterolèmia: ABCG5 (NM_022436.2), ABCG8 (NM_022437.2), APOB (NM_000384.2), APOE (NM_000041.3), EPHX2 (NM_001979.5), LDLR (NM_000527.4), LDLRAP1 (NM_015627.2), LIPA (NM_000235.3), LPA (NM_005577.2), PCSK9 (NM_174936.3), SLCO1B1 (NM_006446.4), STAP1 (NM_012108.3). El gen LDLR també inclou l'estudi de les variants ubicades a la regió UTR.

DNA(San)—Gens relacionats amb la hipercolesterolèmia familiar; var. seq. (cas familiar)

La hipercolesterolèmia familiar (HF) està caracteritzada per un elevació significativa de la concentració plasmàtica de colesterol contingut a les lipoproteïnes de baixa densitat (LDL-c) que desenvoca en la formació de la paca d'ateroma a les artèries coronàries i a l'aorta proximal a una edat prematura, i incrementa el risc de patir episodis cardiovasculars prematurs com angina o infart de miocardi. Els xantomes poden ser visibles als tendons d'aquil·les o de les mans. També poden aparèixer xantelasmes a les parpelles. Els individus amb HF poden desenvolupar arc corneal prematur. La HF és la causa més freqüent de malaltia coronària prematura i té un risc cardiovascular associat entre 10 i 15 vegades superior a la població general. La prevalença global de la malaltia coronària en els pacients amb hipercolesterolèmia familiar s'estima que és al voltant del 33%. La clínica dels pacients amb variants patogèniques bial·lèliques és més exacerbada i prematura que els pacients heterozigots.
Per a la sospita d'HF en pacients amb hipercolesterolèmia se segueixen els criteris de la Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) si són adults o de Simon Broome si són pediàtrics.
És una malaltia d'herència autosòmica codominant i constitueix el trastorn genètic més freqüent del nostre entorn (prevalença de 1:250 en la forma heterozigota i 1:300.000 en la forma homozigota). Es produeix principalment per variants patogèniques al gen LDLR, que codifica pel receptor del colesterol LDL (93% de casos), i menys freqüentment per variants patogèniques a altres gens implicats també en la internalització de les partícules de colesterol LDL cap a dins de la cèl·lula: gen de l'apolipoproteïna B (APOB 5% de casos), gen Proprotein Convertase Subtilisin/kexin type 9 (PCSK9, 1% de casos), així com també altres gens com APOE, EPXH2 o STAP1.
També es coneixen altres hipercolesterolèmies monogèniques molt menys freqüents amb clínica semblant però d'herència autosòmica recessiva que afecten als gens LDLRAP1 o ABCG5/8 (sitosterolèmia).

Indicacions i interpretació

El panell NGS inclou l'anàlisi dels exons i regions d'splicing del següents gens relacionats amb hipercolesterolèmia: ABCG5 (NM_022436.2), ABCG8 (NM_022437.2), APOB (NM_000384.2), APOE (NM_000041.3), EPHX2 (NM_001979.5), LDLR (NM_000527.4), LDLRAP1 (NM_015627.2), LIPA (NM_000235.3), LPA (NM_005577.2), PCSK9 (NM_174936.3), SLCO1B1 (NM_006446.4), STAP1 (NM_012108.3). El gen LDLR també inclou l'estudi de les variants ubicades a la regió UTR.

DNA(San)—Gens relacionats amb la hipertensió pulmonar primària; var.seq. (cas índex, panell)

La hipertensió pulmonar és una designació general per descriure la pressió sanguínia incrementada als pulmons. La hipertensió pulmonar es classifica en 5 grups en funció de la seva etiologia: per causa arterial (grup 1), per malaltia cardíaca (grup 2), per malaltia pulmonar o hipòxia (grup 3), per tromboembolisme crònic (grup 4) i per causes miscel•lànies com malalties metabòliques, sarcoïdosi o esplenomegàlia (grup 5).
El diagnòstic d'hipertensió pulmonar arterial (PAH) s'estableix clínicament quan es confirma una pressió arterial > 20 mmHg en repòs durant una cateterització, quan s'exclouen els altres tipus d'hipertensió pulmonar i quan es troba una variant patogènica en heterozigosi en algun dels gens associats a aquesta malaltia, encara que només un 14% de pacients són portadors de mutacions.

Indicacions i interpretació

Dels pacients que són portadors de mutacions, el 68% la presenten al gen BMPR2, (# 178600) amb una edat d'inici de 38±15 anys. Tot i que l'herència és autosòmica dominant, la penetrància és únicament del 20-40%.
El panell virtual de seqüenciació massiva inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels gens relacionats (R151-v1).

DNA(San)—Gens relacionats amb la hipertensió pulmonar primària; var.seq. (cas familiar)

La hipertensió pulmonar és una designació general per descriure la pressió sanguínia incrementada als pulmons. La hipertensió pulmonar es classifica en 5 grups en funció de la seva etiologia: per causa arterial (grup 1), per malaltia cardíaca (grup 2), per malaltia pulmonar o hipòxia (grup 3), per tromboembolisme crònic (grup 4) i per causes miscel•lànies com malalties metabòliques, sarcoïdosi o esplenomegàlia (grup 5).
El diagnòstic d'hipertensió pulmonar arterial (PAH) s'estableix clínicament quan es confirma una pressió arterial > 20 mmHg en repòs durant una cateterització, quan s'exclouen els altres tipus d'hipertensió pulmonar i quan es troba una variant patogènica en heterozigosi en algun dels gens associats a aquesta malaltia, encara que només un 14% de pacients són portadors de mutacions.
Dels pacients que són portadors de mutacions, el 68% la presenten al gen BMPR2, (# 178600) amb una edat d'inici de 38±15 anys. Tot i que l'herència és autosòmica dominant, la penetrància és únicament del 20-40%.

Indicacions i interpretació

L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant d'hipertensió pulmonar primària del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar amb clínica similar, facilitant així el diagnòstic.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels següents 9 gens: ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, GDF2, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD9.

DNA(San)—Gens relacionats amb la hipertrigliceridèmia; var.seq., expressat per:
- DNA(San)—Gen ZPR1(NM_003904.4:c.*724C>G); nom. entític (0 1 2)
- Id. Gen APOA5,
- Id. Gen GCKR,
- Id. Gen LPL,
- Id. Gen BAZ1B i
- Id. Gen TRIB

La concentració plasmàtica de triglicèrids és un marcador de les lipoproteïnes riques en triglicèrids i els seus metabòlits romanents, especialment VLDL. Es per això, que quan la seva concentració augmenta, augmenta el risc de patir episodis isquèmics ja que aquest tipus de partícules tenen una gran facilitat per travessar l'endoteli arterial. Una vegada a dins de l'endoteli s'acumulen i construeixen la capa d'ateroma, que pot augmentar més fins a obstruir la llum arterial o bé desestabilitzar-se i ocasionar un trombe a una altra artèria de mitjà i petit calibre.

Indicacions i interpretació

Recentment han sorgit recomanacions sobre el diagnòstic i etiologia de les hipertrigliceridèmies, especialment pel que fa a la seva classificació. Abans es definia la hipertrigliceridèmia familiar quan es sospitava que era d'origen genètic, i aquest terme induïa confusió per l'assumpció immediata de que era una malaltia d'origen monogènic. Actualment es considera que la hipertrigliceridèmia és de naturalesa poligènica i que està causada per:
l'acumulació de diversos i petits efectes de variants genètiques predisponents que acumulats i afegits a un incorrecte estil de vida provoquen hipertrigliceridèmia, si estem davant d'individus amb una Srm—Triglicèrids; c.subst = (2 - 10) mmol/L (hipertrigliceridèmia lleu-moderada) o bé;
l'acumulació de variants anomenades "rares" que per si mateixes causen un fenotip característic, i que poden ser concomitants amb un inadequat estil de vida, si estem davant d'individus amb una Srm—Triglicèrids; c.subst = (> 10) mmol/L (hipertrigliceridèmia greu).
Les hipertrigliceridèmies lleus-moderades es consideren un factor de risc cardiovascular, ja que s'ha demostrat que el risc de patir episodis isquèmics augmenta perquè l'aterosclerosi es major per la grandària de partícula; pel que fa a les hipertrigliceridèmies severes constitueixen un risc molt elevat de desenvolupar pancreatitis. En ambdós casos la clínica s'exacerba per factors no genètics. L'estudi de les variants que aquí es proposen està dirigit a establir si un individu té un risc més elevat de patir un episodi cardiovascular, es a dir, a establir el diagnòstic de una hipertrigliceridèmia moderada i per tan esperaríem concentracions de triglicèrids plasmàtics entre 2 i 10 mmol/L. Per tant s'exclouen les variants responsables de malalties monogenètiques recessives com el dèficit de LPL o de APO C2.
Les variants incloses en aquest anàlisi són les que es mostren a la taula 1.
La selecció d'aquestes variants a estat basada en la bibliografia recent, tenint en compte que siguin les de més efecte i prevalent en la nostra àrea sanitària.
Només es pot sol·licitar per (Dr. / Servei) "Medicina Interna"

Gen□SNP (rs)□Canvi a la seqüència□Codi sonda Taqman□Freqüència genotípica□AL·LEL DE RISC d'HTG□Efecte s
concentració de TG en mmol/L (mg/dL), p□OR RISC D'HTG clínica, p
ZPR1
(publicat com a APOA5) □rs964184□NM_003904.4: c.*724C>G□C___8907629_10
VIC-C majoritari
FAM-G minoritari□77% CC 22% CG 1% GG□G□+0.19 (16.95)
p=7,0 × 10−240□3.43 p=1.12 × 10−25
APOA5□rs3135506*□NM_052968.4: c.56C>G
NP_001160070.1: p.Ser19Leu□C__25638153_10
VIC-G minoritari
FAM-C majoritari□6% CG
94% CC□G□*Augment mitjà de 12,64 mmol/L p=9,7.10-69□
NC
GCKR □rs1260326□NM_001486.3: c.1337T>C NP_001477.2:p.Leu446Pro□C___2862880_1_ (VIC-C majoritari; FA
minoritari□33% CC 50% CT 17% TT□T□+0.10 (8.76)
p=6,0 × 10−133□1.64 p=1.97 × 10−7
LPL □rs12678919□NC_000008.11: g.19986711A>G
Zona intergènica□C___9639494_10 (VIC-A majoritari; FAM-G minoritari)□80,5% AA
16% AG 3,5% GG□A**□+0.15 (13.64)
p=2,0 × 10−115□2.21 p=3.5 × 10−5
BAZ1B (publicat com a MLXIPL) □rs7811265□NM_032408.3: c.107+1647T>C□C___2632556_10 (VIC-A majorita

FAM-G minoritari□62% AA
34,5% AG 3,5% GG□A**□+0.09 (7.91)
p=9,0 × 10−59□1.63 p=3.3 × 10−4
TRIB □rs2954029□NC_000008.11: g.125478730A>T
Zona intergènica□C__15954645_10 (VIC-A majoritari; FAM-T minoritari□33% AA 57% AT
10% TT□A**□+0.06 (5.64)
p=3,0 × 10−55□1.50 p=3.8 × 10−5
Taula 1. Variants estudiades en el risc d'hipertrigliceridèmia
*En aquesta mateixa posició també hi pot haver un canvi de C>T: NM_001166598.1:c.56C>T que dóna un canvi a un altre aminoàcid: NP_001160070.1:p.Ser19Trp, però és molt poc prevalent (no s'ha trobat en població caucàsica).
**Pels SNPs LPL, BAZ1B i TRIB, l'al·lel majoritari és el de risc, mentre que el minoritari és protector d'hipertrigliceridèmia.

DNA(San)—Gens relacionats amb la malaltia de Charcot-Marie-Tooth; var.seq. ("cas familiar")

La neuropatia Charcot-Marie-Tooth (CMT), també coneguda com neuropatia motora i sensitiva hereditària (HSMN), constitueix un grup de malalties que es caracteritzen per afectar els nervis perifèrics. És una de les malalties neuromusculars més comuns, amb una prevalença de 28.2 casos per cada 100.000 habitants.
Els individus amb CMT presenten una neuropatia distal motora que és simètrica i progressa lentament. Generalment, es manifesta en la primera dècada de vida per problemes a l'hora de caminar, a causa de la progressiva deformitat dels peus, com per exemple, els arcs plantars alts (pes cavus). La debilitat de les mans, no acostuma a ser simptomàtica abans de l'edat adulta. Els individus afectats de manera freqüent perden la sensibilitat en mans i peus.
Es coneix que existeix un ampli rang de gravetat, des d'individus portadors de variant/s patogènica/ques asimptomàtics en l'edat adulta, a casos que tenen una afectació muscular greu, necessitant cadira de rodes.

Indicacions i interpretació

La neuropatia CMT és molt heterogènia tant a nivell clínic com genètic, la classificació es realitza d'acord amb els criteris clínics i neurofisiològics, tenint en compte la desmielinització de les cèl•lules de Schwann o la degeneració axonal, que són els processos fisiopatològics més comuns.
Els gens associats a CMT es troben implicats en l'estructura de la mielina, transcripció gènica, funcions mitocondrials i transport intracel•lular de membrana. L'herència pot ser autosòmica dominant, autosòmica recessiva o lligada al cromosoma X. La causa genètica més comuna és la duplicació d'1.5 Mb en la regió cromosòmica 17p11.2, que conté el gen PMP22.
L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant de la neuropatia Charcot-Marie-Tooth del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar, identificant així individus en risc de desenvolupar la malaltia.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels següents 102 gens: AARS, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ASAH1, ASCC1, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BSCL2, CADM3, CHCHD10, CNTNAP1, COA7, COX6A1, DCAF8, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FBXO38, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GJB3, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, JPH1, KARS1, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MED25, MFN2, MICAL1, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRPS1, PRX, PTRH2, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SCO2, SCP2, SETX, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC52A3, SLC5A2, SLC5A7, SORD, SPG11, SPTLC1, SURF1, SYT2, TDP1, TFG, TRIM2, TRPV4, TUBA8, UBA1, VAPB, VCP, VRK1, VWA1, WARS1, YARS1.

DNA(San)—Gens relacionats amb la neuropatia òptica hereditària de Leber; var.seq., expressat per:

La neuropatia òptica hereditària de Leber (Lhon) és l'atròfia òptica hereditària més freqüent. Es presenta sobretot en homes joves, i consisteix en una afecció no dolorosa de la retina amb pèrdua bilateral de la visió central. La transmissió de la malaltia es produeix per via materna i s'ha associat a alteracions del DNA mitocondrial, concretament a diverses mutacions puntuals en els gens de diferents subunitats de la NADH-deshidrogenasa (ND1, ND4, ND6).

Indicacions i interpretació

Les tres mutacions primàries NC_012920.1:m.3460G>A (MIM516000.0001), NC_012920.1:m.11778G>A (MIM516003.0001) i NC_012920.1:m.14484T>C (MIM516006.0001) estan presents com a mínim en el 90% de les famílies afectades per Lhon. S'anomenen mutacions primàries quan la presència d'una d'elles és suficient per justificar l'existència de la malaltia, encara que hi ha casos de persones amb alguna d'aquestes mutacions que no pateixen els símptomes. Existeixen altres mutacions primàries menys prevalents així com també s'han descrit mutacions secundàries, que són aquelles que han de trobar-se en combinació per tal de justificar la neuropatia òptica.

DNA(San)—Gens relacionats amb la quilomicronèmia familiar; var. seq. (cas índex; panell)

La síndrome de quilomicronèmia familiar (FQS) és un trastorn hereditari poc freqüent relacionat amb el metabolisme de les lipoproteïnes riques en triglicèrids (TG). La prevalença mundial estimada és d'aproximadament un individu per milió.

La quilomicronèmia és l'acumulació de quilomicrons en el torrent sanguini, és a dir, partícules lipoproteiques grans i riques en TG sintetitzades pels enteròcits després de la ingesta. En condicions fisiològiques, els quilomicrons s'eliminen ràpidament del plasma per l'acció de la lipoproteïna lipasa (LPL), que hidrolitza els TG. Els quilomicrons es converteixen en quilomicrons romanents, que al seu torn són captats per receptors cel·lulars específics, catabolitzant-los.

En canvi, aquells pacients amb afectació d'aquesta via d'eliminació de quilomicrons com a resultat de mutacions en els gens que codifiquen la LPL o els seus moduladors, presenten aquesta malaltia hereditària.
L'FQS correspon a un trastorn monogènic que ocasiona una hipertrigliceridèmia constant, majoritàriament >10 mmol/L (885 mg/dL) en dejú. Aquestes concentracions tan elevades de TG i quilomicrons sèrics poden portar a episodis de pancreatitis en els pacients.

La majoria de casos de FQS es deuen a variants patogèniques bial·lèliques de pèrdua de funció en el gen LPL i APOC2 que comporta una pèrdua de funció de la lipoproteinlipasa i, per tant, un augment en les concentracions sèriques de quilomicrons i TG. A més, les variants homozigotes de pèrdua de funció en els gens APOC2, APOA5, GPIHBP1 i LMF1 són també causants de FQS.

D'aquesta manera, el FQS inclou cinc trastorns hereditaris indistingibles clínicament i de maneig clínic idèntic en funció del dèficit familiar que mostri el pacient: dèficit familiar de LPL, APOCII, APOA5, LMF1, GPIHBP1 (OMIM 238600, 207750, 606638, 246650, 615947 respectivament).

Indicacions i interpretació

El panell NGS de quilomicronèmia familiar inclou l'anàlisi dels exons i regions d'slicing dels gens principals APOA5 (NM_001166598.1), APOC2 (NM_000483.4), GPIHBP1 (NM_178172.5), LMF1 (NM_022773.2), LPL (NM_000237.2). I també s'inclou l'estudi dels gens APOC3 (NM_000040.1), APOE (NM_000041.3), GCKR (NM_001486.3), GPD1 (NM_005276.3) i LIPC (NM_000236.2). [367]

DNA(San)—Gens relacionats amb la sitosterolèmia; var. seq. (cas índex)

La sitosterolèmia (també coneguda com fitosterolèmia) és un trastorn rar del metabolisme lipídic d'herència autosòmica recessiva. Es caracteritza per una hiperabsorción i una disminució de l'excreció biliar de esteroles alimentaris que condueix a hipercolesterolèmia.

Una vegada que els esterols entren a les cèl·lules gastrointestinals, són transportats al lumen intestinal a través de les proteïnes transportadores de cassets d'unió ATP (transportador ABC). En una persona amb sitosterolèmia, el transportador ABC és defectuós. Per tant, els esterols vegetals no es transporten eficaçment a la llum intestinal. A més, el fetge no pot excretar els esterols en la bilis amb la mateixa eficàcia. El resultat és una acumulació excessiva de esterols vegetals en la sang de l'individu.

Els pacients amb aquesta malaltia, igual que en la hipercolesterolèmia familiar (HF), poden patir hiperxantomas tendinosos i tuberosos i desenvolupament prematur d'aterosclerosi. En canvi, a diferència de l'HF, els pacients amb sitosterolèmia poden desenvolupar episodis hemolítics i esplenomegàlia. S'estima que la prevalença pot ser d'1 entre 50.000.

El mecanisme fisiopatològic de la sitosterolèmia és el resultat d'una variant genètica de pèrdua de funció en els gens ABCG5 i ABCG8 que codifiquen per a les proteïnes transportadores ABC. En concret, codifiquen per a la esterolina-1 i la esterolina-2.

En aquest sentit, el diagnòstic de sitosterolemia (OMIM 210250 i 618666) s'estableix amb concentracions molt augmentades d'esteroles vegetals en plasma i/o mitjançant la identificació de variants patogèniques (o probablement patogèniques) bial·lèliques als gens ABCG5 i/o ABCG8.

Indicacions i interpretació

El panell NGS inclou les regions codificants i d'splicing del següents 2 gens: ABCG5 (NM_022436.2) i ABCG8 (NM_022437.2), i està inclòs dins del panell més ampli anomenat "hipercolesterolèmia" que inclou també els següents gens: APOB (NM_000384.2), APOE (NM_000041.3), EPHX2 (NM_001979.5), LDLR (NM_000527.4), LDLRAP1 (NM_015627.2), LIPA (NM_000235.3), LPA (NM_005577.2), PCSK9 (NM_174936.3), SLCO1B1 (NM_006446.4), STAP1 (NM_012108.3). [368]

DNA(San)—Gens relacionats amb la telangièctasi hemorràgica hereditària; var.seq. (cas índex, panell)

La telangièctasi hemorràgica hereditària (HHT) es caracteritza per la presència de múltiples malformacions arteriovenoses en absència de capil•lars, fet que produeix connexions directes entre artèries i venes. La manifestació clínica més comunia és epistaxis espontània i recurrent d'inici als 12 anys aproximadament. Posteriorment poden aparèixer les telangièctasis (petites malformacions arteriovenoses), són més evidents als llavis, llengua, mucosa bucal, cara, pit i dits.
Les grans malformacions arteriovenoses afecten a òrgans com els pulmons, el fetge o el cervell i poden produir complicacions hemorràgiques greus. El 25% de pacients presenten sagnats gastrointestinals a partir dels 50 anys.
Els criteris de Curaçao ajuden a identificar els pacients amb sospita clínica de HHT i inclouen les següents característiques: epistaxis, telangièctasis mucocutànies, malformacions arteriovenoses viscerals i/o història familiar d'HHT.
En cas que el fenotip no sigui concloent, la troballa de variants patogèniques o probablement patogèniques en heterozigosi als gens ACVRL1, ENG, GDF2 o SMAD4 principalment, permet establir el diagnòstic definitiu d'HHT.

Indicacions i interpretació

El panell virtual de seqüenciació massiva inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing de diversos gens relacionats (R151-v1).

DNA(San)—Gens relacionats amb la telangièctasi hemorràgica hereditària; var.seq. (cas familiar)

La telangièctasi hemorràgica hereditària (HHT) es caracteritza per la presència de múltiples malformacions arteriovenoses en absència de capil•lars, fet que produeix connexions directes entre artèries i venes. La manifestació clínica més comunia és epistaxis espontània i recurrent d'inici als 12 anys aproximadament. Posteriorment poden aparèixer les telangièctasis (petites malformacions arteriovenoses), són més evidents als llavis, llengua, mucosa bucal, cara, pit i dits.
Les grans malformacions arteriovenoses afecten a òrgans com els pulmons, el fetge o el cervell i poden produir complicacions hemorràgiques greus. El 25% de pacients presenten sagnats gastrointestinals a partir dels 50 anys.
El diagnòstic s'estableix en un pacient que presenti 3 o més de les següents característiques: epistaxis, telangièctasis mucocutànies, malformacions arteriovenoses viscerals i/o història familiar d'HHT.
En cas que el fenotip no sigui concloent, la troballa de mutacions patogèniques en heterozigosi als gens ACVRL1, ENG, GDF2 o SMAD4 permet establir el diagnòstic d'HHT.

Indicacions i interpretació

L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant de telangiectàsia hemorràgica hereditària del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar, identificant així individus en risc de desenvolupar la malaltia.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels següents 16 gens: ACVRL1, ATM, ATR, BMP10, BMPR1A, BMPR2, ELMO2, ENG, EPHB4, GDF2, PIK3CA, RASA1, SMAD1, SMAD4, SMAD6, TEK.

DNA(San)—Gens relacionats amb l'atàxia espinocerebel·losa; var.seq. (panell), expressat per:

Les atàxies hereditàries són un grup de trastorns genètics caracteritzats per una falta de coordinació progressiva de la marxa, sovint associada a una mala coordinació de les mans, la parla (disàrtria) i els moviments oculars. Es pot produir per una atròfia del cerebel, per lesions a la medul·la espinal i/o per pèrdua sensorial perifèrica.
Les atàxies es poden classificar en funció del tipus d'herència: autosòmiques recessives (atàxia de Friedrich, atàxia-telangiectàsia, o atàxia amb apràxia oculomotora), i autosòmiques dominants (majoritàriament atàxies espinocerebel•loses, però també atàxies episòdiques i la majoria d'atàxies espàstiques).

Indicacions i interpretació

La prevalença de la forma autosòmica dominant de les atàxies espinocerebel•loses és d'aproximadament 1-5 afectats de cada 100.000 individus, i la més freqüent és la SCA3, seguida de la SCA1, SCA2, SCA6, SCA7 i SCA8. Sovint, les atàxies autosòmiques dominants no poden distingir-se clínicament les unes de les altres perquè les manifestacions més freqüents i l'edat d'inici sovint se solapen, i per això cal realitzar el panell complet d'atàxies, que al nostre centre consta de SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA17, SCA36 i DRPLA (atròfia dentatorubro-pálidoluisiana).
Els fenòmens d'expansió i anticipació (edat d'inici més d'hora i increment de severitat de la malaltia en subsegüents generacions per una expansió de les repeticions) és característic de les malalties associades a repeticions de nucleòtids. DRPLA i SCA7 són els que presenten més inestabilitat de repeticions CAG. El gènere del pacient és molt important perquè la inestabilitat de repeticions s'observa principalment en la transmissió paterna, exceptuant SCA8 on l'expansió té lloc en la transmissió materna.
En un estudi familiar d'atàxies dominants, el metge té l'opció de sol•licitar únicament l'atàxia ja diagnosticada al cas índex.

ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA□LOCALITZACIÓ CROMOSÒMICA□CARACTERÍSTIQUES CLÍNIQUES□INTERVAL DE REFERÈNCIA*
SCA1
ATXN1 gene (NM_001128164.2)
(CAG)n (CAT)n (CAG)n□6p23, (exó)□Demència, Nistagme, Moviments sacàdics lents, Signes piramidals i extrapiramidals, Neuropatia perifèrica□Normal: 6-38 CAGs ininterromputs i 39-44 CAT interromputs
Penetrància completa: 39-91 CAGs ininterromputs i 45-91 CAT interromputs
SCA2
ATXN2 gene (NM_001372574.1)
[(CAG)n CAA (CAG)n]n□12q24, (exó)□Demència, Moviments sacàdics lents, Hiporreflèxia, Amiotròfia, Neuropatia perifèrica, Mioclonies□Normal: 14-31 repeticions
Incert: 32-34 repeticions
Penetrància completa: 35-500 repeticions
MJD/SCA3
ATXN3 gene (NM_004993.6)
(CAG)2 CAA AAG CAG CAA (CAG)n□14q24.3-q31, (exó)□Nistagme, Diplopia, Oftalmoplegia, Retracció palpebral, Parkinsonisme, Neuropatia espàstica□Normal: 11-44 repeticions
Incert: 45-59 repeticions
Penetrància completa: 61-87 repeticions
SCA6
CACNA1A gene (NM_001127222.2)
(CAG)n□19p13, (exó)□Síndrome cerebel·lar pura, Doble visió, Signes piramidals i extrapiramidals, Neuropatia perifèrica, Migranya, Pèrdua de sensibilitat profunda□Normal: 4-18 repeticions
Penetrància reduïda: 19 repeticions
Penetrància completa: 20-33 repeticions
SCA7
ATXN7 gene (NM_001377405.1)
(CAG)n□3p21.1-p12, (exó)□Degeneració retiniana, Oftalmoplègia, Signes piramidals□Normal: 4-19 repeticions
Incert: 28-33 repeticions
Penetrància reduïda: 34-35 repeticions
Penetrància completa: 36-460 repeticions
SCA8
ATXN8OS/ATNX8 gene (NG_016173.1)

(CTA)n (CTG)n / (CAG)n (TAG)n□13q21.33 (non-coding RNA)□Disàrtria, lentitud de la parla i inestabilitat de la mar
Alguns individus presenten nistagme, saccades dismètrics i, rara vegada, oftalmoplègia□Normal: 14-42 repeticions
Penetrància reduïda: 74-1000 repeticions
SCA10
ATXN10 gene (NG_016212.2)
(ATTCT)n□22q13.31 (intró 9)□Disàrtria, lentitud de la parla i inestabilitat de la marxa.Moviments oculars anormals convulsions recurrents. Alguns pacients tenen disfunció cognitiva, signes piramidals lleus, alteracions de conducta i estat d'ànim i neuropatia perifèrica□Normal: 10-32 repeticions
Incert: 33-280 repeticions
Penetrància reduïda: 281-850 repeticions
Penetrància completa: 851-4500 repeticions
SCA12
PPP2R2B gene (NG_011570.3)
(CAG)n□5q31-q33, (5'UTR)□Demència, Tremolor de cap i extremitats superiors, Parkinsonisme, Hiperreflèxia, Neuropatia□Normal: 4-32 repeticions
Incert: 40-45 repeticions
Penetrància completa: 51-78 repeticions
SCA17
TBP gene (NM_003194.5)
[(CAG)n (CAT)n (CAG)n]n□6q27, (exó)□Demència, Psicosi, Corea, Convulsions, Símptomes semblants a malaltia de Huntington□*Normal: 25-40 repeticions
Penetrància reduïda: 41-48 repeticions
Penetrància completa: 49-66 repeticions
SCA36
NOP56 gene (NG_032136.1)
(GGCCTG)n□20p13 (intró 1)□Síndrome cerebel·lar associat a pèrdua neurosensorial auditiva. Signes piramidals, atròfia muscular, denervació especialment de la llengua i signes piramidals.□**Normal: 3-14 repeticions
Incert: 15-649 repeticions
Penetrància completa: 650-2500 repeticions
DRPLA
ATN1 gene (NM_001940.4)
(CAG)n□12p13.31, (exó)□Demència, Corea, epilèpsia mioclònica□Normal: 6-35 repeticions
Penetrància completa: 49-93 repeticions
[226] . *Toyoshima et al. Spinocerebellar Ataxia Type 17. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1438/ a http://www.genereviews.org.
**Arias et al. Spinocerebellar Ataxia Type 36. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK231880/ a http://www.genereviews.org

DNA(San)—Gens relacionats amb les distròfies hereditàries de la retina; var.seq. ("cas familiar")

Les distròfies hereditàries de retina (DHR) són un grup de malalties molt heterogeni que es troben causades per la pèrdua progressiva i greu de la visió a causa d'alteracions de l'anatomia i/o la funció de la retina. Les DHR es consideren malalties rares a causa de la seva baixa prevalença en la població (1/1000-1/4000). Es poden classificar d'acord amb el resultat obtinguts en les proves oftalmològiques i/o les cèl·lules de la retina que es troben afectades: i) cons (responsables de la visió en color), ii) bastons (responsables de la visió nocturna i agudesa visual), iii) epiteli pigmentat de la retina (RPE), iv) cèl·lules bipolars i/o v) cèl·lules ganglionars.
La majoria de les DHR únicament es troben associades a manifestacions oculars, però en alguns casos aquestes patologies presenten manifestacions extraoculars (per exemple, la síndrome d'Usher o la síndrome de Bardet-Biedl).
L'edat d'inici dels primers símptomes (des de la infància a l'edat adulta), el ritme de progressió, l'associació amb símptomes extraoculars (formes síndròmiques vs. no sindròmiques) o la identificació d'una variant patogènica/probablement patogènica en un gen associat a aquestes patologies també poden ajudar a la classificació del fenotip.
Els gens associats a DHR codifiquen per proteïnes que es troben implicades el procés de fototransducció, factors de transcripció, proteïnes estructurals i transmembrana. S'han observat tots els models d'herència mendelians associats a les DHR (autosòmic recessiu, autosòmic dominant i lligat al cromosoma X), així com formes no mendelianes com per exemple, l'herència mitocondrial o patrons d'herència digènics.

Indicacions i interpretació

L'estudi familiar permet identificar si la variant genètica causant de la distròfia hereditària de retina del cas índex d'una família, també ha estat heretada per un familiar, identificant així individus en risc de desenvolupar la malaltia.
S'inclou l'estudi dels exons i zones d'splicing dels següents 233 gens: ABCA4, ABCC6, ABHD12, ACBD5, ADAM9, ADAMTS18, ADGRA3 (GPR125), ADGRV1, AGBL5, AHI1, AHR, AIPL1, AP3B1, AP3D1, ALMS1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, ATF6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, C1QTNF5, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CERKL, CFAP410 (C21orf2), CFAP418 (C8orf37), CHD7, CHM, CIB2, CLCC1, CLN3, CLRN1, CLUAP1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL2A1, COL4A5, CRB1, CRX, CTNNA1, CWC27, CYP4V2, DCT, DHDDS, DHX38, DNAJC17, DRAM2, DTHD1, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EFEMP1, ELOVL4, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, FZD4, GDF6, GNAT2, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HADHA, HGSNAT, HK1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT81, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIF3B, KIZ, KLHL7, LARGE2 (GYLTL1B), LCA5, LRAT, LRMDA (C10orf11), LRIT3, MAK, MAPKAPK3, MC1R, MERTK, MFRP, MITF, MKKS, MKS1, MVK, MYO7A, NEK2, NEUROD1, NMNAT1, NPHP1, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPN1MW, OPN1LW, OPN1SW, OTX2, PANK2, PAX3, PCARE (C2orf71), PCDH15, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PEX1, PEX2, PEX7, PHYH, PITPNM3, PLA2G5, POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAG, SAMD11, SCAPER, SCLT1, SEMA4A, SEMA6B, SLC24A1, SLC7A14, SLC24A5, SLC45A2, SNAI2, SNRNP200, SOX10, SPATA7, SPP2, TEAD1, TIMP3, TOPORS, TRNT1, TRPM1, TTC8, TTLL5, TTPA, TUB, TULP1, TYR, TYRP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, VPS13B, WDR19, WHRN, ZNF408, ZNF513.

Srm—Gentamicina; c.massa

La gentamicina és un antibiòtic aminoglucòsid d'ampli espectre en la seva acció en front de bacteris, s'usa especialment en front a gramnegatius i en alguns casos en front a grampositius.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de gentamicina té dos objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament i 2) detectar sobredosificacions, especialment en malalts amb insuficiència renal.

LCR—Gentamicina; c.massa

La gentamicina és un antibiòtic aminoglucòsid d'ampli espectre en la seva acció en front de bacteris, s'usa especialment en front a gramnegatius i en alguns casos en front a grampositius.

Indicacions i interpretació

L'administració de gentamicina per via intratecal és útil en infeccions del sistema nerviós central (SNC), com meningitis o ventriculitis, ja que permet aportar concentracions bactericides en el SNC sense necessitat d'atravessar la barrera hematoencefàlica.
Els antimicrobians no són metabolitzats en el SNC. La seva semivida sol ser superior a l'observada en l'administració intravenosa, la qual cosa permet establir intervals d'administració més espaiats. El seu efecte bactericida depén de la concentració de fàrmac, però no del temps de contacte.

Srm—Globulina enllaçant d'hormones sexuals; c.subst.

Glicoproteïna amb una gran afinitat per les hormones 17beta-hidroxiesteroïdals, la funció de la qual és transportar pel plasma els esteroides sexuals i regular la proporció entre la concentració d'hormona unida a proteïna i la concentració d'hormona no unida a proteïna [6].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil per estudiar el metabolisme androgènic. Augmenta: embaràs i durant el tractament amb anticonceptius orals. Disminueix: ovari poliquístic i hirsutisme.

Srm—Glucosa; c.subst.

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la diabetis mellitus i altres formes d'intolerància a la glucosa, i també per al diagnòstic d'hipoglucèmia.
Disminució: Coma insulínic, febre, galactosèmia, glucogenosi tipus I, III i IV, hiperinsulinisme, hipoglucèmia funcional (dèficit de glucagó, inanició greu), hipoglucèmia neonatal, hipoglucèmia secundària (úlcera gàstrica, tumor insulinodependent extrapancreàtic, hipoadrenalisme, dèficit de somatotropina, intoxicació per etanol, salicilats), intolerància hereditària a la fructosa, insulinoma, kwashiorkor.
Augment: coma hiperosmolar, diabetis confirmada, estat febril perllongat, hiperglucèmia secundària (acromegàlia, malaltia de Cushing, feocromocitoma, hiperpituitarisme, pancreatitis, hemocromatosi pancreàtica, insuficiència renal, tirotoxicosi, glucocorticoides en excés, estrès, glucagonoma, hiperinsulinisme, traumatisme greu.1.
Criteris per al diagnòstic de la diabetis mellitus
Seguint els criteris proposats, en 1997, per l'American Diabetes Association i acceptats posteriorment per l'Organització Mundial de la Salut (1999) es consideren les següents categories diagnòstiques:
- Concentració de glucosa en el sèrum fisiològica, quan en dejú és < 6,1 mmol/L.
- Concentració de glucosa en el sèrum anomàla, quan en dejú està compresa entre ≥ 6,1 mmol/L i < 7,0 mmol/L.
- Diabetis mellitus, quan la concentració de glucosa en el sèrum en dejú és ≥ 7,0 mmol/L o quan la concentració de glucosa en el sèrum en qualsevol moment del dia (a l'atzar) és ≥ 11,1 mmol/L i s'acompanya de símptomes de diabetes mellitus.
Per tot això, a partir del dia 2 de febrer de 2004 els resultats de la mesura de la concentració de glucosa en el sèrum en els informes de laboratori clínic apareixeran marcats amb un asterisc els valors ≥ 7,0 mmol/L.
La prova de tolerància a la glucosa (Pac—Tolerància a la glucosa; prop.arb.(després d'ingerir-ne 417 mmol (75 g) p.o.) [fins a 120 min]) es realitzarà únicament en casos dubtosos, és a dir quan la mesura repetida de la concentració de glucosa en el sèrum en dejú proporciona valors entre ≥ 6,1 mmol/L i < 7,0 mmol/L. La interpretació d'aquesta prova no s'ha modificat substancialment, encara que es realitza una única extracció a les 2 hores que s'ha d'interpretar de la següent manera:
- Tolerància a la glucosa fisiològica, quan la concentració de glucosa en el sèrum és < 7,8 mmol/L.
- Intolerància a la glucosa, quan la concentració de glucosa en el sèrum està compresa entre > 7,8 mmol/L i < 11,1 mmol/L.
- Diabetes mellitus, quan la concentració de glucosa en el sèrum és ≥ 11,1 mmol/L.

Pla—Glucosa; c.subst.

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes [6]. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

Augment: coma hiperosmolar, diabetis confirmada, estat febril perllongat, hiperglucèmia sealndària (acromegàlia, mCUaltia de Cushing, feocromocitoma, hiperpituitarisme, pancreatitis, hemocromatosi pancreàtica, insuficiència renal, tirotoxicosi, glucocorticoides en excés, estrès, glucagonoma, hiperinsulinisme, traumatisme greu.

LCR—Glucosa; c.subst.

El líquid cefaloraquidi (LCR) es produeix per ultrafiltració del plasma en els plexes coroïdals i es reabsorbeix a les vellositats aracnoidees. El volum de LCR en un adult és de 150 ml i les seves funcions són les de protecció del sistema nerviós central i regulació del medi extracel•lular de les neurones.
La glucosa penetra en el LCR des del plasma per mitjà de dos mecanismes: difusió passiva i transport actiu.
La concentració de glucosa en LCR ha d'interpretar-se de manera conjunta amb la de plasma. S'ha de tenir en compte que l'equilibri entre les concentracions d'ambdós sistemes s'abasta a les 4h, per la qual cosa si la concentració de glucosa en plasma canvia, no serà perceptible en el LCR fins que hagi transcorregut aquest temps.
La concentració de glucosa en el LCR és aproximadament un 60-70% de la concentració de glucosa en plasma. Si la concentració en LCR és inferior al 40% de la concentració plasmàtica, indica que hi ha un consum excessiu, presumiblement per part de bacteris o cèl·lules.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de glucosa en LCR és útil per a la detecció d'una alteració de la barrera hematoencefàlica.
S'han descrit disminucions de la concentració de glucosa en LCR per sota del límit inferior de l'interval de referència del plasma, en deficiències del mecanisme de transport actiu i en el consum per part de bacteris patògens o leucòcits, com en el cas de la meningitis bacteriana. També s'han descrit casos en neoplàsies meníngies i hemorràgies.
S'han descrit concentracions de glucosa en LCR per sobre del límit superior de l'interval de referència de plasma en diabetis mellitus, encefalitis, meningitis vírica y poliomielitis.

LPl—Glucosa (urgent); c.subst.

En condicions fisiològiques, l'espai pleural conté entre 1-10 mL de fluïd. Es considera patològic un volum de líquid pleural que pugui ser detectat radiològicament [79]. L'acumulació o increment del liquid pleural es denomina vessament pleural. Quan aquest existeix, en quantitat apreciable, en general està indicat el seu estudi en el laboratori.
La glucosa passa al líquid pleural per difusió i és útil per al diagnòstic dels vessaments pleurals exudatius.

Indicacions i interpretació

S'han descrit concentracions disminuïdes de glucosa en líquid pleural, respecte a l' interval de referència en plasma, en les següents malalties:
-Tuberculosi. Les concentracions baixes de glucosa es deuen al consum excessiu per part del metabolisme bacterià.
-Neoplàsia. Les concentracions baixes de glucosa indiquen un nombre elevat de cèl•lules neoplàsiques, fet que condueix a un consum excessiu per part del metabolisme cel•lular.
-Artritis reumatoide. Les concentracions baixes de glucosa es deuen a un bloqueig del pas d'aquest component des de la sang a l'espai pleural.

LPl—Glucosa (no urgent); c.subst.

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

Augment: coma hiperosmolar, diabetis confirmada, estat febril perllongat, hiperglucèmia secundària (acromegàlia, malaltia de Cushing, feocromocitoma, hiperpituitarisme, pancreatitis, hemocromatosi pancreàtica, insuficiència renal, tirotoxicosi, glucocorticoides en excés, estrès, glucagonoma, hiperinsulinisme, traumatisme greu.

LAs—Glucosa (no urgent); c.subst.

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

Augment: coma hiperosmolar, diabetis confirmada, estat febril perllongat, hiperglucèmia secundària (acromegàlia, malaltia de Cushing, feocromocitoma, hiperpituitarisme, pancreatitis, hemocromatosi pancreàtica, insuficiència renal, tirotoxicosi, glucocorticoides en excés, estrès, glucagonoma, hiperinsulinisme, traumatisme greu.

LAs—Glucosa (urgent); c.subst.

El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan la quantitat de líquid excedeix de 25 mL i augmenta progressivament es denomina ascitis. Aquest ultrafiltrat té la mateixa composició que el plasma en quant a molècules de petita massa molar, però conté una menor concentració de proteïna i molècules unides a proteïna [79].

Indicacions i interpretació

Aquesta magnitud és d'utilitat en el diagnòstic diferencial entre cirrosi no complicada, peritonitis bacteriana espontània i perforació intestinal. Valors similars d'aquest component en plasma s'han observat en cirrosis no complicades.
S'han descrit disminucions moderades de la concentració de glucosa en la peritonitis bacteriana espontània i augmentades en la perforació intestinal.

Líquid—Glucosa (urgent); c.subst.

Indicacions i interpretació

Quan arriba al laboratori un líquid d'origen desconegut, la mesura d'algunes magnituds és útil per conèixer la seva procedència. Una d'elles és la mesura de la concentració de glucosa, perquè la comparació de les concentracions de glucosa mesurades en el líquid amb els valors de referència en plasma i orina, serveix per diferenciar la procedència del líquid en cas que el seu origen sigui dubtós.

Líquid—Glucosa (no urgent); c.subst.

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la diabetis mellitus i altres formes d'intolerància a la glucosa, i també per al diagnòstic d'hipoglucèmia.
Disminució: Coma insulínic, febre, galactosèmia, glucogenosi tipus I, III i IV, hiperinsulinisme, hipoglucèmia funcional (dèficit de glucagó, inanició greu), hipoglucèmia neonatal, hipoglucèmia secundària (úlcera gàstrica, tumor insulinodependent extrapancreàtic, hipoadrenalisme, dèficit de somatotropina, intoxicació per etanol, salicilats), intolerància hereditària a la fructosa, insulinoma, kwashiorkor.
Augment: coma hiperosmolar, diabetis confirmada, estat febril perllongat, hiperglucèmia secundària (acromegàlia, malaltia de Cushing, feocromocitoma, hiperpituitarisme, pancreatitis, hemocromatosi pancreàtica, insuficiència renal, tirotoxicosi, glucocorticoides en excés, estrès, glucagonoma, hiperinsulinisme, traumatisme greu.

LPe—Glucosa; c.subst. (urgent)

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes [6]. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa.

Indicacions i interpretació

El líquid pericàrdic correspon al líquid que se situa en la cavitat pericàrdica, amb la funció d'evitar fricció entre músculs durant el batec. L'augment del líquid en la cavitat pericàrdica pot ser degut a processos inflamatoris, neoplàsics o hemorràgics.
La mesura de la concentració de glucosa no permet distingir de manera fiable el vessament pericàrdic exsudatiu del transsudatiu. Per tant, no sol ser útil per establir una etiologia. Els resultats s'han d'interpretar amb cautela i s'utilitzen només com a correlats clínics de la presentació general del pacient.
La concentració de glucosa en les mostres de líquid peracàrdic sol ser aproximadament la mateixa que a la sang. Pot estar disminuïda durant una infecció.

LSi—Glucosa; c.subst. (urgent)

La glucosa (massa molar = 180,2 g/mol) és una aldohexosa amb forma aldehid en equilibri amb la glucopiranosa que constitueix la principal font d'energia per a la cèl·lula, però que requereix insulina per poder travessar la membrana de les cèl·lules musculars i adiposes [6]. S'absorbeix en forma de polisacàrids (midó, glucogen) o de disacàrids (lactosa, maltosa, sacarosa), que es degraden en la cavitat oral, estómac i intestí per l'alfa-amilasa i les disacaridases. En fetge i múscul és convertida en glucogen, el polímer d'acumulació. Les cèl·lules capten glucosa com a substrat energètic preferent (glucòlisi). En l'esforç i casos de necessitat es consumeix glucogen (glucogenolisi) i es produeix síntesi de glucosa (neoglucogènesi). L'aportament glucídic està regulat per enzims (glucosa-6-fosfatasa, EC 3.1.3.9 i glucocinasa, EC 2.7.1.12), substrats intermediaris alostèrics (ATP, AMP, citrat, glucosa-6-fosfat, oxigen) i hormones d'adaptació ràpida (insulina, glucagó, somatotropina, corticotropina, tiroxina). La neoglucogènesi i glucogenolisi són regulades per la concentració intracel·lular de glucosa (que depèn de la insulina), la concentració de glucosa en sang i l'activitat de la glucosa-6-fosfatasa

Indicacions i interpretació

El líquid sinovial és un ultrafiltrat del plasma, al qual les cèl·lules sinovials del tipus B li agreguen àcid hialurònic, donant-li així la característica de líquid viscós. La finalitat de l'estudi d'aquest líquid és col·laborar en el diagnòstic de les malalties reumatològiques i infeccioses que afecten les articulacions (a la membrana sinovial i el cartílag articular). Permet distingir entre un líquid de característiques mecàniques o inflamatòries. La presència d'una gran quantitat de líquid sinovial acumulat en la articulació pot ser secundària a una alteració de la membrana sinovial (artritis inflamatòria, artritis infecciosa o gota) o per presència de cossos estranys o dificultat en el drenatge.
En el líquid sinovial, concentracions de glucosa inferiors al 40% de la glucosa sèrica/plasmàtica indiquen artritis sèptica. La disminució no tant marcada és suggestiva de inflamació.

Srm—gamma-Glutamiltransferasa; c.cat.

La gamma-glutamiltransferasa (EC 2.3.2.2.) és un enzim de la membrana cel·lular, localitzat pràcticament a tots els òrgans (al fetge, als conductes biliars, als ronyons i al pàncrees) però on hi ha mes concentració catalítica és a la nansa de Henle, implicat en el metabolisme del glutation i en el transport d'aminoàcids a través de les membranes, que catalitza la reacció (5-L-glutamil)-pèptid + aminoàcid = pèptid + 5-L-glutamil-aminoàcid.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepatobiliars, i per al control de l'evolució de l'alcoholisme.
Augmentat: afeccions extrahepàtiques, afeccions hepàtiques secundàries, afeccions hepatobiliars, hiperlipoproteïnèmia IV, diabetis mellitus, hipertiroïdisme, pancreatitis, infart agut de miocardi, trasplantament cardíac, metàstasis hepàtiques, tumor primitiu de fetge, colostasi, hepatitis aguda i crònica, esteatosi i cirrosi alcohòlica.

Pla—gamma-Glutamiltransferasa; c.cat.

La gamma-glutamiltransferasa (EC 2.3.2.2.) és un enzim de la membrana cel·lular, localitzat pràcticament a tots els òrgans (al fetge, als conductes biliars, als ronyons i al pàncrees) però on hi ha mes concentració catalítica és a la nansa de Henle, implicat en el metabolisme del glutation i en el transport d'aminoàcids a través de les membranes, que catalitza la reacció (5-L-glutamil)-pèptid + aminoàcid = pèptid + 5-L-glutamil-aminoàcid.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de les malalties hepatobiliars, i per al control de l'evolució de l'alcoholisme.
Augmentat: afeccions extrahepàtiques, afeccions hepàtiques secundàries, afeccions hepatobiliars, hiperlipoproteïnèmia IV, diabetis mellitus, hipertiroïdisme, pancreatitis, infart agut de miocardi, trasplantament cardíac, metàstasis hepàtiques, tumor primitiu de fetge, colostasi, hepatitis aguda i crònica, esteatosi i cirrosi alcohòlica.

Srm—Haptoglobina; c.massa

L'haptoglobina és una proteïna de fase aguda que es sintetitza principalment al fetge. Cada molècula d'haptoglobina lliga dues molècules d'oxihemoglobina plasmàtica, impedint així que es perdi hemoglobina per l'orina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'haptoglobina en sèrum, està indicada en el diagnòstic de l'hemòlisi intravascular. Augmenta en els processos que cursen amb inflamació aguda. Disminueix en anèmies hemolítiques, insuficiència hepàtica, i en la coagulació intravascular diseminada.

Pla—Haptoglobina; c.massa

L'haptoglobina és una proteïna de fase aguda que es sintetitza principalment al fetge. Cada molècula d'haptoglobina lliga dues molècules d'oxihemoglobina plasmàtica, impedint així que es perdi hemoglobina per l'orina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'haptoglobina en sèrum, està indicada en el diagnòstic de l'hemòlisi intravascular. Augmenta en els processos que cursen amb inflamació aguda. Disminueix en anèmies hemolítiques, insuficiència hepàtica, i en la coagulació intravascular diseminada.

Ers(San)—Hemoglobina; c.massa ("CHCM"; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica la concentració hemoglobínica corpuscular mitja (CHCM) dels eritròcits de la sang.
La CHCM representa el valor mig d'hemoglobina de cada eritròcit, però expressat en concentració, ja que s'estableix en correlacionar la taxa d'hemoglobina amb el valor de l'hematòcrit. El seu valor correspon a la concentració d'hemoglobina per cada litre d'eritròcits (sense consideració del plasma).

$$HCM = \frac{\text{Hemoglobina (g/L)}}{\text{Hematòcrit (L/L)}}$$

S'expressa en g/L
La CHCM guarda certa correlació amb el VCM, encara que avui en dia se li fa poca atenció.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. La presència de valors molt elevats i no paral·lels al VCM i HCM poden estar indicant la presència a la mostra de crioaglutinines, pel que es necessitarà processar la mostra després de ser covada a 37 ºC una hora per estudiar aquesta possible alteració.

Ers(San)—Hemoglobina; c.massa ("CHCM"; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica la concentració hemoglobínica corpuscular mitja (CHCM) dels eritròcits de la sang.
La CHCM representa el valor mig d'hemoglobina de cada eritròcit, però expressat en concentració, ja que s'estableix en correlacionar la taxa d'hemoglobina amb el valor de l'hematòcrit. El seu valor correspon a la concentració d'hemoglobina per cada litre d'eritròcits (sense consideració del plasma).

$$HCM = \frac{\text{Hemoglobina (g/L)}}{\text{Hematòcrit (L/L)}}$$

S'expressa en g/L
La CHCM guarda certa correlació amb el VCM, encara que avui en dia se li fa poca atenció.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. La presència de valors molt elevats i no paral·lels al VCM i HCM poden estar indicant la presència a la mostra de crioaglutinines, pel que es necessitarà processar la mostra després de ser covada a 37 ºC una hora per estudiar aquesta possible alteració.

Ers(San)—Hemoglobina; massa entítica ("HCM"; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'hemoglobina corpuscular mitja (HCM) de cada eritròcit de la sang.
La HCM representa la quantitat mitja d'hemoglobina que correspon a cada un dels eritròcits i s'obté relacionant l'hemoglobina mitjana de la mostra amb el nombre d'eritròcits que conté la mostra processada.

$$HCM = \frac{\text{Hemoglobina (g/L)}}{\text{Eritròcits (x 10E12 /L)}}$$

S'expressa en picograms= 10E-12 g
La HCM guarda certa correlació amb el VCM, ja que sovint s'alteren de forma paral·lela, i indica si els eritròcits són normocròmics o hiporcròmics, quan la HCM està per sota de la normalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. Una quantitat d'hemoglobina inferior a la fisiològica o hipocromia és característica de deficiència de ferro (la causa més freqüent), talassèmies, processos inflamatoris crònics, deficiències de vitamina B6 o anèmia renal (si existeix ferropènia funcional). Associat a malalties d'origen hematològic és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques amb fenomen de sideroacrèstia i en algunes hemoglobinopaties (hemoglobina C).
Una quantitat normal o nomocromia pot acompanyar a una anèmia normocítica com en situacions d'inflamació aguda, hemorràgia recent, processos crònics o de caràcter maligne, hemólisis de diferents tipus, anèmia ferropènica precoç i d'altres.

Ers(San)—Hemoglobina; massa entítica ("HCM"; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'hemoglobina corpuscular mitja (HCM) de cada eritròcit de la sang.
La HCM representa la quantitat mitja d'hemoglobina que correspon a cada un dels eritròcits i s'obté relacionant l'hemoglobina mitjana de la mostra amb el nombre d'eritròcits que conté la mostra processada.

$$HCM = \frac{\text{Hemoglobina (g/L)}}{\text{Eritròcits (x 10E12 /L)}}$$

S'expressa en picograms= 10E-12 g
La HCM guarda certa correlació amb el VCM, ja que sovint s'alteren de forma paral·lela, i indica si els eritròcits són normocròmics o hiporcròmics, quan la HCM està per sota de la normalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. Una quantitat d'hemoglobina inferior a la fisiològica o hipocromia és característica de deficiència de ferro (la causa més freqüent), talassèmies, processos inflamatoris crònics, deficiències de vitamina B6 o anèmia renal (si existeix ferropènia funcional). Associat a malalties d'origen hematològic és freqüent en les síndromes mielodisplàsiques amb fenomen de sideroacrèstia i en algunes hemoglobinopaties (hemoglobina C).
Una quantitat normal o nomocromia pot acompanyar a una anèmia normocítica com en situacions d'inflamació aguda, hemorràgia recent, processos crònics o de caràcter maligne, hemólisis de diferents tipus, anèmia ferropènica precoç i d'altres.

Fae—Hemoglobina; fr.massa

L'hemoglobina és una hemoproteïna localitzada en els eritròcits i la seva principal funció és transportar l'oxigen de la sang, i també el diòxid de carboni i l'ió hidrogen. Cada molècula d'hemoglobina està constituïda per quatre monòmers compostos, cadascun d'ells, per un polipèptid i un grup hemo.

Indicacions i interpretació

La mesura del contingut de massa de l'hemoglobina en la femta és útil en el diagnòstic de malalties de l'aparell digestiu que cursen amb petites hemorràgies, principalment carcinomes i pòlips del colon. Un resultat positiu en aquesta prova s'ha de confirmar amb altres procediments diagnòstics com l'endoscòpia digestiva, la colonoscòpia o altres proves d'imatge.
Cal tenir en compte que el sagnat originat en el tracte digestiu superior, generalment ocasiona resultats negatius, degut als canvis que es produeixen en l'hemoglobina pels enzims digestius.

San—Hemoglobina (urgent); c.massa

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica la concentració d'hemoglobina en sang.
L'hemoglobina constitueix una complexa molècula; es tracta més aviat d'un tetràmer que consta, en l'adult normal, de dues subunitats o cadenes alfa i dos beta amb una estructura terciària, en la qual cada una de les subunitats és portadora d'un àtom de ferro, fixat a l'anell tetrapirròlic del grup hemo, que s'encarrega d'unir-se a l'oxigen. El ferro de l'hemoglobina està en forma ferrosa, i l'enllaç amb l'oxigen (O2) és de tipus covalent, sense arribar a produir l'oxidació a la forma fèrrica, que impediria l'alliberament als teixits, on la tensió parcial de l'esmentat gas és menor. Per tant és la molècula responsable directa del transport d'oxigen des dels pulmons als teixits i en part també del diòxid de carboni (CO2) en sentit invers. als pulmons, el O2 es fixa a l'hemoglobina i dóna lloc a l'oxihemoglobina (HbO2) i d'aquesta forma és transportada cap als teixits, on el O2 és alliberat i la Hb es redueix a desoxihemoglobina (Hb-red). El grup hemo és el component no proteic i a ell es deu el color vermell de la sang. Les variacions d'edat i sexe influeixen en els valors de referència. Quan es consideren els valors de referència de la concentració d'hemoglobina, cal tenir en compte també el grup ètnic o la població de referència, ja que poden estar influïts pels hàbits alimentaris i l'estat nutricional.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. El descens de la concentració d'hemoglobina és el que caracteritza a l'anèmia, però aquest terme no és un diagnòstic sinó només un signe objectiu de la presència de malaltia, per la qual cosa necessita ser acompanyat d'altres vocables que donaran la patogènia: anèmia per dèficit de ferro, anèmia de la nefropatia crònica, anèmia hemolítica induïda per fàrmacs, i un llarg etc. Per tant pot estar associada a múltiples patologies de base com nefropaties (urèmia, diàlisi), endocrinopaties (hipotiroïdisme), alteracions de l'aparell digestiu (malaltia celiaca, enteritis regional), cardiorespiratòries (pròtesis valvulars malament funcionants), hemorràgies, induïdes per fàrmacs (sulfamines, hidralazina), per infeccions (hepatitis, toxoplasma, herpes), per paràsits intracel·lulars (plasmodium), hemòlisi (hiperesplenisme, immunes), deficiències nutricionals (ferro/ folats/cobalamines), alteracions genètiques (talassèmies, hemoglobinopaties). També poden deure's a alteracions hematològiques pròpiament dites per alteració de la cèl·lula germinal com en les síndromes mielodisplàsiques, les leucèmies, limfomes, mielomes, etc. Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia com l'embaràs, a causa d'hemodilució, així com en pacients amb fluidoteràpia, o retenció de líquids. Valorat com a augment en la taxa d'hemoglobina és el que caracteritza a la poliglobulia, que ja ha estat comentada al capítol San—Eritròcits; c.nom.

San—Hemoglobina (no urgent); c.massa

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica la concentració d'hemoglobina en sang.
L'hemoglobina constitueix una complexa molècula; es tracta més aviat d'un tetràmer que consta, en l'adult normal, de dues subunitats o cadenes alfa i dos beta amb una estructura terciària, en la qual cada una de les subunitats és portadora d'un àtom de ferro, fixat a l'anell tetrapirròlic del grup hemo, que s'encarrega d'unir-se a l'oxigen. El ferro de l'hemoglobina està en forma ferrosa, i l'enllaç amb l'oxigen (O2) és de tipus covalent, sense arribar a produir l'oxidació a la forma fèrrica, que impediria l'alliberament als teixits, on la tensió parcial de l'esmentat gas és menor. Per tant és la molècula responsable directa del transport d'oxigen des dels pulmons als teixits i en part també del diòxid de carboni (CO2) en sentit invers. Als pulmons, el O2 es fixa a l'hemoglobina i dóna lloc a l'oxihemoglobina (HbO2) i d'aquesta forma és transportada cap als teixits, on el O2 és alliberat i la Hb es redueix a desoxihemoglobina (Hb-red). El grup hemo és el component no proteic i a ell es deu el color vermell de la sang. Les variacions d'edat i sexe influeixen en els valors de referència. Quan es consideren els valors de referència de la concentració d'hemoglobina, cal tenir en compte també el grup ètnic o la població de referència, ja que poden estar influïts pels hàbits alimentaris i l'estat nutricional.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies. El descens de la concentració d'hemoglobina és el que caracteritza a l'anèmia, però aquest terme no és un diagnòstic sinó només un signe objectiu de la presència de malaltia, per la qual cosa necessita ser acompanyat d'altres vocables que donaran la patogènia: anèmia per dèficit de ferro, anèmia de la nefropatia crònica, anèmia hemolítica induïda per fàrmacs, i un llarg etc. Per tant pot estar associada a múltiples patologies de base com nefropaties (urèmia, diàlisi), endocrinopaties (hipotiroïdisme), alteracions de l'aparell digestiu (malaltia celiaca, enteritis regional), cardiorespiratòries (pròtesis valvulars malament funcionants), hemorràgies, induïdes per fàrmacs (sulfamines, hidralazina), per infeccions (hepatitis, toxoplasma, herpes), per paràsits intracel·lulars (plasmodium), hemòlisi (hiperesplenisme, immunes), deficiències nutricionals (ferro/ folats/cobalamines), alteracions genètiques (talassèmies, hemoglobinopaties). També poden deure's a alteracions hematològiques pròpiament dites per alteració de la cèl·lula germinal com en les síndromes mielodisplàsiques, les leucèmies, limfomes, mielomes, etc. Hi pot haver causes fisiològiques d'anèmia com l'embaràs, a causa d'hemodilució, així com en pacients amb fluidoteràpia, o retenció de líquids. Valorat com a augment en la taxa d'hemoglobina és el que caracteritza a la poliglobulia, que ja ha estat comentada al capítol San—Eritròcits; c.nom.

Hb(San)—Hemoglobina A1c; fr.subst. (expressat en mmol/mol)

L'hemoglobina A1c és la majoritària de les molècules de glicohemoglobina resultants de la unió de l'hemoglobina A amb la glucosa mitjançant una reacció no enzimàtica, la reacció de Maillard.
Per què és formi hemoglobina A1c en la sang basta la presència de glucosa en el plasma. Si la concentració de glucosa és alta, es produeix un augment de la fracció de glicohemoglobina. Degut que la reacció de Maillard és lenta i que la vida mitjana de l'hemoglobina en plasma és de 120 dies, la fracció de l'hemoglobina A1c reflecteix les concentracions plasmàtiques de glucosa en un període de temps llarg.

Indicacions i interpretació

La mesura d'hemoglobina A1c està indicada en pacients diabètics, per controlar la glucèmia en llargs períodes de temps, i millora el valor semiològic de la concentració plasmàtica de glucosa en els casos de control a llarg termini. Els valors d'hemoglobina A1c, expressats com a % o com a mmol/L, superiors als límits de referència reflecteixen la presència de concentracions plasmàtiques de glucosa per sobre dels límits de referència durant un període llarg de temps (tres mesos). Alhora permeten estimar matemàticament quina ha sigut la concentració mitjana de glucosa en el pacient diabètic durant aquest període, per la qual cosa els valors de referència d'aquesta glucosa estimada són diferents dels de la concentració de glucosa en pacients no diabètics.

Hb(San)—Hemoglobines; tàxon (electroforesi)

La molècula d'hemoglobina està formada per quatre cadenes de globina iguals dos a dos i quatre grups hemo idèntics, units a cada cadena de globina.
Existeixen quatre formes moleculars de cadenes globíniques alfa,beta,delta,gamma: La combinació d'aquestes cadenes dóna lloc a les hemoglobines humanes normals: HbA (alfa2beta2) que predomina en l'adult, un petit percentatge de HbA2 (alfa2delta2) i traces de HbF(alfa2gamma2)
L'estructura espacial de l'hemoglobina i altres propietats moleculars (com en totes les proteïnes) depèn de la naturalesa i la seqüència dels aminoàcids que formen les cadenes de globina. Les diferents hemoglobines normals (HbA, HbA2 i HbF), quan es col·loquen en un mitjà a un determinat pH, presenten diferent càrrega elèctrica i poden ser separades a causa de la seva diferent mobilitat en aplicar un camp elèctric. La substitució d'aminoàcids per mutació és responsable de la formació de les variants de l'hemoglobina (hemoglobinopaties estructurals), que tenen una càrrega superficial diferent i movilitats electroforètiques diferents, que també depenen del pH i de la força iònica del tampó.
L'estudi electroforètic permetrà la separació de les hemoglobines normals d'un hemolitzat (HbA, HbA2 i HbF) i de determinades variants de l'hemoglobina (S o D i C o E).

Indicacions i interpretació

Sospita d'hemoglobinopaties, fonamentalment qualitatives (hemoglobinopaties estructurals). També aquesta indicada quan apareix una hemoglobina anòmala en l'estudi quantitatiu de la HbA2 i HbF.
En l'electroforesi d'un hemolitzat destaquen tres fraccions: la primera que correspon a la HbA, la segona correspon a la HbA2 i la tercera a l'enzim anhidrasa carbònica; si existeixen hemoglobinopaties s'observaran alteracions d'aquest patró de migració i els resultats s'expressaran com a presència o absència d'una banda anòmala.
1. Les alteracions quantitatives que s'observen amb major freqüència són: augment de HbA2 (beta-talassèmia minor) i l'increment de la HbF(delta beta-talassèmia, persistència hereditària de la HbF i certs trastorns adquirits de l'eritropoesi).
2. Presència d'hemoglobines anormals (hemoglobinopaties estructurals): la majoria és deguda a la substitució per mutació d'un sol aminoàcid en una de les cadenes de globina. S'han descrit més de 200 variants d'hemoglobina en adults. Les primeres hemoglobines anormals estudiades i d'aparició més freqüent tenen una càrrega elèctrica neta alterada, la qual cosa facilita la seva detecció mitjançant electroforesi. Hi ha quatre hemoglobines anòmales que presenten un interès clínic particular són: S, C, E i D.
1) Hemoglobina S: és la més freqüent. És deguda a la substitució d'un àcid glutàmic (un aminoàcid àcid) de la cadena ß per una valina (un aminoàcid neutre). La seva mobilitat electroforètica està disminuïda i s'observa una banda anòmala entre les fraccions A i A2.
2) Hemoglobina C: és la segona en freqüència. Un àcid glutàmic de la cadena ß està substituït per una lisina (un aminoàcid bàsic), la seva mobilitat es veu fortament reduïda. La HbC, HbE i HbA2 estan superposades en l'electroforesi en gels d'agarosa alcalins. Quan aquesta fracció és >15%, s'ha de sospitar la presència de HbC i HbE.
3) Hemoglobina E: Un àcid glutàmic de la cadena ß està substituït per una lisina. La HbE migra com la HbC en gels alcalins, a diferència de la HbC no se separa de la HbA en tampó àcid el que permet diferenciar-les.
4) Hemoglobina D: Un àcid glutàmic de la cadena ß està substituït per una glutamina. Migra com la HbS en gels d'agarosa alcalins i no es separa de la HbA en tampó àcid.

"Hemograma" (no urgent)

Indicacions i interpretació

L'hemograma és útil per al diagnòstic i el seguiment d'entitats nosològiques d'origen hematològic i d'aquelles que tenen repercussió en el sistema hematopoiètic com ara: infeccions, malalties immunològiques, neoplàsies, hemorràgies, entre d'altres.
Per a la correcta interpretació de l'hemograma cal avaluar conjuntament les propietats hematològiques per les que està compost.

Es parla d'anèmia quan la concentració de massa d'hemoglobina és inferior al valor inferior de l'interval de referència. Els anomenats índexs eritrocitaris (VCM, HCM,CHCM) permeten classificar les anèmies morfològicament en : anèmies normocítiques, macrocítiques o microcítiques, anèmies normocròmiques, hipocròmiques o hipercròmiques.
La valoració de la concentració de nombre d'eritròcits juntament amb la de la concentració de massa d'hemoglobina i la de la mesura del RDW són essencials per al diagnòstic diferencial de les talassèmies.
El conjunt d'aquestes propietats hematològiques juntament amb d'altres bioquímiques permetran en un nombre important de situacions classificar etiològicament l'anèmia.
Es parla de poliglobúlia quan la concentració de nombre d'eritròcits és superior al valor superior de l'interval de referència. Si la causa d'aquest augment en la concentració de nombre d'eritròcits és d'origen mieloproliferatiu rep el nom de policitèmia.

Quan la concentració de nombre de leucòcits és més alt que el valor superior de l'interval de referència es parla de leucocitosi, i de leucopènia quan la concentració de nombre és més baixa que el valor inferior de l'interval de referència.
Són causes de leucocitosi: les infeccions bacterianes, els tractaments amb corticosteroids, les síndromes limfoproliferatives, les síndromes mieloproliferatives, les leucèmies, els limfomes, entre d'altres.
Són causes de leucopènia: les infeccions víriques, les malalties autoimmnunes, les síndromes mielodisplàsiques, l'aplàsia medul·lar, les leucèmies agudes, els tòxics i els fàrmacs, entre d'altres.

L'hemograma permet detectar les alteracions quantitatives d'algunes magnituds que formen part de la fórmula leucocitària.

Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és superior al valor superior de l'interval de referència es parla de trombocitosi o de trombocitèmia si la causa és deguda a una síndrome mieloproliferativa. Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és inferior al valor inferior de l'interval de referència es parla de plaquetopènia o trombopènia.

"Hemograma" (urgent)

Indicacions i interpretació

L'hemograma és útil per al diagnòstic i el seguiment d'entitats nosològiques d'origen hematològic i d'aquelles que tenen repercussió en el sistema hematopoiètic com ara: infeccions, malalties immunològiques, neoplàsies, hemorràgies, entre d'altres.
Per a la correcta interpretació de l'hemograma cal avaluar conjuntament les propietats hematològiques per les que està compost.

Es parla d'anèmia quan la concentració de massa d'hemoglobina és inferior al valor inferior de l'interval de referència. Els anomenats índexs eritrocitaris (VCM, HCM,CHCM) permeten classificar les anèmies morfològicament en : anèmies normocítiques, macrocítiques o microcítiques, anèmies normocròmiques, hipocròmiques o hipercròmiques.
La valoració de la concentració de nombre d'eritròcits juntament amb la de la concentració de massa d'hemoglobina i la de la mesura del RDW són essencials per al diagnòstic diferencial de les talassèmies.
El conjunt d'aquestes propietats hematològiques juntament amb d'altres bioquímiques permetran en un nombre important de situacions classificar etiològicament l'anèmia.
Es parla de poliglobúlia quan la concentració de nombre d'eritròcits és superior al valor superior de l'interval de referència. Si la causa d'aquest augment en la concentració de nombre d'eritròcits és d'origen mieloproliferatiu rep el nom de policitèmia.

Quan la concentració de nombre de leucòcits és més alt que el valor superior de l'interval de referència es parla de leucocitosi, i de leucopènia quan la concentració de nombre és més baixa que el valor inferior de l'interval de referència.
Són causes de leucocitosi: les infeccions bacterianes, els tractaments amb corticosteroids, les síndromes limfoproliferatives, les síndromes mieloproliferatives, les leucèmies, els limfomes, entre d'altres.
Són causes de leucopènia: les infeccions víriques, les malalties autoimmnunes, les síndromes mielodisplàsiques, l'aplàsia medul·lar, les leucèmies agudes, els tòxics i els fàrmacs, entre d'altres.

L'hemograma permet detectar les alteracions quantitatives d'algunes magnituds que formen part de la fórmula leucocitària.

Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és superior al valor superior de l'interval de referència es parla de trombocitosi o de trombocitèmia si la causa és deguda a una síndrome mieloproliferativa. Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és inferior al valor inferior de l'interval de referència es parla de plaquetopènia o trombopènia.

Pla—Heparina; c.subst.arb.(enz.; IS 82/502)

Les heparines de baix pes molecular (HBPM) actuen fonamentalment inhibint de forma indirecta el F X activat. La determinació de l'activitat anti-Xa pot ser d'utilitat si cal controlar l'efecte de les HBPM (p.ex. en dones embarassades o en pacients amb insuficiència renal)

Indicacions i interpretació

L'heparina és el fàrmac antitrombòtic usat més freqüentment. L'activitat biològica d'aquest glicosaminoglicano rau en la seva habilitat per accelerar (fins a 2.000 vegades) l'efecte inhibidor de l'antitrombina sobre les proteases de la coagulació.

El procediment per mesurar la concentració d'Heparina, fa servir un equip de reactius que utilitza un substrat cromogènic sintètic i la inactivació del factor Xa. El nivell de l'heparina en el plasma dels pacients és mesurat automàticament en els sistemes de coagulació IL.
L'heparina és analitzada com un complex amb l'AT present a la mostra. La concentració d'aquest complex és dependent de la disponibilitat d'AT endògena del pacient. Un cop format el complexe heparina-AT, tenen lloc 2 reaccions:
1. El factor Xa és neutralitzat pel complexe heparina-AT.
2. El factor Xa residual és quantificat amb un substrat cromogènic sintètic. La paranitroanilina alliberada és mesurada cinèticament a 405 nanòmetres sent el seu nivell inversament proporcional a l'activitat de l'heparina de la mostra.
Per reduir la influència dels antagonistes a l'heparina (p. ex.: PF4) s'ha inclòs sulfat de dextrà a la mescla de reacció.

vPla—Hidrogencarbonat; c.subst.

L'hidrogencarbonat és la principal molècula esmorteïdora del líquid extracel·lular i juga un paper molt important en la regulació del pH de la sang.
Degut a la existència d'un equilibri dinàmic amb el diòxid de carboni, l'hidrogencarbonat es troba a concentracions elevades en el plasma. El diòxid de carboni és transportat per la sang en forma d'hidrogencarbonat dissolt o bé en forma d'àcid carbònic. L'enzim encarregat de mantenir aquest equilibri és l'anhidrasa carbònica. Els ronyons són els òrgans que regulen l'eliminació i la reabsorció de l'hidrogencarbonat.
La concentració d'hidrogencarbonat al plasma és una magnitud calculada a partir de la mesura del pH i de la mesura de la pressió parcial de diòxid de carboni mitjançant l'equació de Henderson-Hasselbalch.

Indicacions i interpretació

La concentració de substància d'hidrogencarbonat en el plasma és útil en la valoració de l'equilibri acidobàsic de la sang. La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH del plasma i la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang.
La concentració d'hidrogencarbonat en el plasma es troba augmentada en l'alcalosi metabòlica primària i en la resposta de l'organisme per a compensar una acidosi respiratòria. La concentració d'hidrogencarbonat en el plasma es troba disminuïda en l'acidosi metabòlica.

aPla—Hidrogencarbonat; c.subst.

L'hidrogencarbonat és la principal molècula esmorteïdora del líquid extracel·lular i juga un paper molt important en la regulació del pH de la sang.
Degut a la existència d'un equilibri dinàmic amb el diòxid de carboni, l'hidrogencarbonat es troba a concentracions elevades en el plasma. El diòxid de carboni és transportat per la sang en forma d'hidrogencarbonat dissolt o bé en forma d'àcid carbònic. L'enzim encarregat de mantenir aquest equilibri és l'anhidrasa carbònica. Els ronyons són els òrgans que regulen l'eliminació i la reabsorció de l'hidrogencarbonat.
La concentració d'hidrogencarbonat al plasma és una magnitud calculada a partir de la mesura del pH i de la mesura de la pressió parcial de diòxid de carboni mitjançant l'equació de Henderson-Hasselbalch.

Indicacions i interpretació

La concentració de substància d'hidrogencarbonat en el plasma és útil en la valoració de l'equilibri acidobàsic de la sang. La interpretació d'aquesta magnitud està lligada a la d'altres magnituds que intervenen en l'equilibri acidobàsic de la sang com són el pH del plasma i la pressió parcial de diòxid de carboni en la sang.
La concentració d'hidrogencarbonat en el plasma es troba augmentada en l'alcalosi metabòlica primària i en la resposta de l'organisme per a compensar una acidosi respiratòria. La concentració d'hidrogencarbonat en el plasma es troba disminuïda en l'acidosi metabòlica.

Srm—17-alfa-Hidroxiprogesterona; c.subst.

La 17-alfa-hidroxiprogesterona (17-alfa-hidroxi-4-pregnano-3,20-diona) és una hormona esteroïdal de 21 àtoms de carboni produïda per l'escorça suprarenal i les gònades. Tal com passa amb altres esteroides, la 17-alfa-hidroxiprogesterona es sintetitza a partir del colesterol a través d'una sèrie de reaccions intermèdies mitjançant l'acció de diferents enzims. La primera reacció de la seva síntesi, la conversió del colesterol en pregnenolona, és estimulat per l'hormona corticotropina. La pregnenolona es transforma posteriorment en progesterona o 17-hidroxipregnenolona; essent aquestes hormones les precursores de la 17-alfa-hidroxiprogesterona. En les glàndules suprarenals, la 17-alfa-hidroxiprogesterona es pot convertir en cortisol mitjançant l'acció seqüencial de dos enzims, la 21-hidroxilasa (P450c21) i la 11-hidroxilasa (P450c11). Tant en les glàndules suprarenals com en els ovaris, la 17-alfa-hidroxiprogesterona pot convertir-se en delta4-androstenediona, un precursor de la testosterona i l'estradiol, mitjançant l'acció de la 17,20-liasa (P450c17). La 17-alfa-hidroxiprogesterona, al igual que el cortisol, presenta un ritme circadiari depenent de la corticotropina hipofisària amb mínimes concentracions a la nit i màximes al matí.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum és útil en el diagnòstic i evolució de pacients amb hiperplàsia suprarenal congènita per dèficit de l'enzim 21-monooxigenasa així com, per a l'evolució de pacients amb tractament sustitutiu esteroidal. Per altra banda, i després de l'administració de tetracosàctida (corticotropina exògena), la mesura de la concentració de 17-alfa-hidroxiprogesterona en el sèrum també pot ajudar en el diagnòstic de dones amb hirsutisme i infertilitat.
Augments: s'observen concentracions de 17-alfa-hidroxiprogesterona en el sèrum durant la fase luteínica del cicle menstrual, en l'embaraç i en altres tipus d'hiperplàsia suprarenal per dèficit dels enzims 11-hidroxilasa (P450c11), 17,20-liasa (P450c17) o 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa.

Srm—Homocisteïna; c.subst.

L'homocisteïna és un aminoàcid sulfurat derivat de la metionina que té un paper important en processos metabòlics de remetilació i transulfuració. Al plasma, aproximadament el 70 % de l'homocisteïna es troba unida a l'albúmina, un 30 % forma disulfurs amb altres tiols i un 1 % circula en forma lliure.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'homocisteïna en el plasma pot ser útil per avaluar el risc cardiovascular en pacients amb altres factors de risc.
L'augment de la concentració de l'homocisteïna al plasma pot ser deguda a una deficiència de folats o cianocobalamina.
La deficiència de cistationina-beta-sintasa (EC 4.2.1.22) causa una gran elevació de la concentració d'homocisteína en el plasma.

Srm—Hormona anti-mülleriana; c.massa

L'hormona anti-mülleriana (AMH) és una glicoproteïna de 140 kDa, que pertany a la superfamília del factor de creixement transformant beta, produïda durant l'embriogènesi per les cèl·lules de Sertoli del testicle embrionari. La seva acció en l'etapa fetal és la regressió dels conductes müllerians (que donarien lloc a úter, trompes de Fal·lopi i la vagina) per al desenvolupament normal del fetus masculí.
En les dones, es produeix només en l'etapa adulta. Durant la seva fase reproductiva, l'AMH es produeix en les cèl·lules de la granulosa dels fol·licles ovàrics, però només en els fol·licles en creixement. Se li atribueixen dues funcions importants en la gènesis del fol·licle;
1) Inhibeix el reclutament dels fol·licles primordials cap a la reserva de fol·licles en creixement.
2) Atenua l'efecte de la fol·litropina sobre els fol•licles en creixement i inhibeix la seva selecció per la dominància.
A diferència d'altres hormones, la concentració d'AMH es manté relativament constant al llarg del cicle menstrual, amb poca variació entre cicles diferents. En augmentar l'edat de la dona (envelliment ovàric fisiològic), la concentració disminueix fins a fer-se pràcticament indetectable uns 5 anys abans de la menopausa.

Indicacions i interpretació

La concentració d'AMH es considera com un bon marcador de la reserva fol•licular. La seva mesura es útil, entre d'altres situacions, en l'avaluació de la fertilitat de dones interessades en sotmetre's a protocols de reproducció assistida, en el cas de la síndrome d'ovari poliquístic (en que la concentració d'AMH és elevada), i en el cas de pacients amb càncer de mama sotmeses a quimioteràpia. En aquest últim cas, els inhibidors de l'aromatasa (IA) són el tractament hormonal d'elecció en pacients menopàusiques amb receptors hormonals positius, però estan contraindicats en dones premenopàusiques, ja que afavoreixen l'estimulació ovàrica. En les pacients premenopàusiques, és habitual la desaparició de la menstruació (amenorrea) induïda pels diferents tractaments quimioteràpics; però aquesta amenorrea no implica menopausa, ja que en alguns casos pot ser temporal (les pacients presenten una funció ovàrica residual). Ni l'edat, ni el temps d'amenorrea, ni els valors d'estradiol i FSH són suficients per confirmar una menopausa. En canvi, diversos estudis han demostrat la utilitat de l'AMH per valorar la recuperació de la funció ovàrica en pacients amb càncer de mama després de tractament amb quimioteràpia.
A més a més, s'ha demostrat que la seva mesura és útil per predir la resposta a l'estimulació ovàrica. Per últim, avui en dia s'està estudiant si mitjançant la seva mesura també es podria ajudar al diagnòstic de desordres del desenvolupament sexual als nens i per monitoritzar tumor de la granulosa para detectar malaltia residual o recurrent.

Srm—Immunoglobulina A; c.massa (immunoturbidimetria)

Les immunoglobulines, o anticossos, són una família de glucoproteïnes estructuralment relacionades produïdes pels limfòcits B, ja sigui en forma secretada o bé unida a la membrana. Els anticossos units a membrana actuen com a receptors que fan de mediadors de l'activació dels limfòcits B desencadenada per l'antigen. Els anticossos secretats actuen com a mediadors de la immunitat humoral específica, posant en marxa diversos mecanismes efectors que comporten l'eliminació de l'antigen.
Tots els anticossos tenen una estructura bàsica simètrica comuna constituïda per dues cadenes pesants idèntiques unides de forma covalent, cada una d'elles unida a una cadena lleugera. Cada cadena consta de dos o més dominis Ig plegats independentment d'uns 110 aminoàcids que contenen seqüències conservades i ponts disulfur intracatenaris.
Els anticossos es classifiquen en diferents isotips i subtipus atenent a les diferències en les regions C de les cadenes pesants; aquestes classes i subclasses tenen diferents propietats funcionals. Les diferents classes d'anticossos s'anomenen IgA, IgG, IgM, IgD i IgE. Ambdues cadenes lleugeres d'una mateixa molècula d'immunoglobulina són del mateix isotip, kappa o lambda, que es diferencien en els seus dominis C.
La IgA presenta dos subtipus, IgA1 i IgA2 i en la seva forma secretada es pot trobar en la seva forma monomèrica o formant dímers o trimers. La seva semivida en sèrum és de 6 dies i les seva funció és principalment la immunitat en les mucoses.

Indicacions i interpretació

La seva anàlisi està indicada en les següents situacions clíniques:
-Diagnòstic i seguiment de dèficits d'immunoglobulines
-Mieloma múltiple IgA
-Malalties inflamatòries del tracte gastrointestinal i de la via respiratòria
-Avaluació del component monoclonal
Augment:
Proliferació policlonal:
- cirrosi hepàtica
- malalties hepàtica
- infeccions respiratòries cròniques
Gammapaties monoclonals:
- mieloma IgA
Disminució: Dèficit selectiu d'IgA; síndromes amb pèrdua de proteïnes; macroglobulinèmia; mieloma múltiple que no sigui del tipus IgA

Srm—Immunoglobulina A crioprecipitant; c.massa

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'IgG, IgA i IgM crioprecipitants en una mostra de sèrum degudament tractada ens permet conèixer la quantitat de cada isotip d'immunoglobulina amb propietat de crioglobulina present en el sèrum del pacient. Aquesta informació, valorada conjuntament amb el resultat d'una immunofixació de la mostra, ens permet classificar la crioglobulinèmia com a tipus 1, tipus 2 o tipus 3 segon els criteris de Brouet et al.

Slv—Immunoglobulina A secretora; c.massa

La IgA secretora té una funció rellevant en les superficies mucosas, que son els principals llocs d'entrada de la majoria de microorganismes patògens. La unió de IgA secretora a antígens de superfície bacterians i vírics impideix la fixació dels patògens a les cèl.lules mucoses i inhibeix, en conseqüència, les infeccion víriques i la formació de colònies bacterianes.

Indicacions i interpretació

La quantificació d'IgA en saliva té el seu interès per detectar un dèficit en saliva, indicatiu moltes vegades d'una immunodeficiència de IgA secretora.

Srm—Immunoglobulina E; c.subst.arb.

L'IgE és la immunoglobulina amb menor concentració en sèrum. Està implicada en el control de les infestacions parasitològiques i en la reacció al·lèrgica (hipersensibilitat tipus I).

Indicacions i interpretació

Valors elevats d'IgE es poden trobar en pacients al·lèrgics, en parasitosi per helmints, en dermatitis atòpica, en aspergil·losi pulmonar, en algunes immunodeficiències primàries (síndrome d'hiperIgE) i en mieloma IgE.

Srm—Immunoglobulina E específica; c.subst.arb

La detecció de les IgEs específiques és de utilitat per identificar el/els al·lèrgens al/als quals el pacient està sensibilitzat i li produeix la reacció al·lèrgica.

Indicacions i interpretació

La presència d'IgE específica en front a un determinat al·lergen en el sèrum de un pacient indica que ha hagut expocició prèvia a aquest al·lergen, però no necessàriament que hi hagin símptomes clíniques d'al·lèrgia.

Srm—Immunoglobulina IgE específiques barreges d'al·lèrgens; c.arb.(negatiu, positiu)

La detecció de les IgEs específiques és de utilitat per a identificar el/els al·lèrgens al/als quals el pacient està sensibilitzat i li produeix la reacció al·lèrgica.

Indicacions i interpretació

La presència d'IgE específica en front a un determinat al·lergen en el sèrum de un pacient indica que ha hagut expocició prèvia a aquest al·lergen, però no necessàriament que hi hagin símptomes clíniques d'al·lèrgia.

Srm—Immunoglobulina G; c.massa (immunoturbidimetria)

Les immunoglobulines, o anticossos, són una família de glucoproteïnes estructuralment relacionades produïdes pels limfòcits B, ja sigui en forma secretada o bé unida a la membrana. Els anticossos units a membrana actuen com a receptors que fan de mediadors de l'activació dels limfòcits B desencadenada per l'antigen. Els anticossos secretats actuen com a mediadors de la immunitat humoral específica, posant en marxa diversos mecanismes efectors que comporten l'eliminació de l'antigen.
Tots els anticossos tenen una estructura bàsica simètrica comuna constituïda per dues cadenes pesants idèntiques unides de forma covalent, cada una d'elles unida a una cadena lleugera. Cada cadena consta de dos o més dominis Ig plegats independentment d'uns 110 aminoàcids que contenen seqüències conservades i ponts disulfur intracatenaris.
Els anticossos es classifiquen en diferents isotips i subtipus atenent a les diferències en les regions C de les cadenes pesants; aquestes classes i subclasses tenen diferents propietats funcionals. Les diferents classes d'anticossos s'anomenen IgA, IgG, IgM, IgD i IgE. Ambdues cadenes lleugeres d'una mateixa molècula d'immunoglobulina són del mateix isotip, kappa o lambda, que es diferencien en els seus dominis C.
La IgG presenta quatre subtipus, IgG1, IgG2, IgG3 i IgG4. La seva semivida en sèrum és de 23 dies i les seves funcions principals són: opsonització; activació del complement; citotoxicitat mediada per cèl•lules depenent d'anticossos; immunitat neonatal.

Indicacions i interpretació

La seva anàlisi està indicada en les següents situacions clíniques:
-Diagnòstic i seguiment de dèficits d'immunoglobulines
-Mieloma múltiple IgG
-Infeccions greus o de recurrència inexplicable
-Avaluació del component monoclonal
-Malaltia hepàtica crònica
Augment:
Proliferació policlonal:
- malalties autoimmunes
- malalties hepàtiques cròniques
- infeccions cròniques o recurrents
Proliferació oligoclonal:
- neoplàsies limfoides o no limfoides
- infeccions
Gammapaties monoclonals:
- mieloma IgG
- limfomes
- gammapaties monoclonals de significació incerta (MGUS)
Disminució: agammaglobulinèmies o hipogammaglobulinèmies; síndrome nefròtic; mieloma que no sigui del tipus IgG; síndromes amb pèrdua de proteïnes.

LCR—Immunoglobulina G; c.massa

Indicacions i interpretació

Una concentració elevada d'IgG en el LCR pot ser indicativa d'un procés inflamatori del sistema nerviós central.

LCR—Immunoglobulina G (bandes oligoclonals); tàxon(tipificació)

Indicacions i interpretació

Determinades patologies del sistema nerviós central cursen amb un augment de la concentració proteica del LCR que pot ésser deguda, o bé a un augment en la permeabilitat de la barrera hemato-encefàlica , o bé a la síntesi intratecal d'immunoglobulines, principalment IgG. En aquest darrer cas, aquesta síntesi intratecal d'immunoglobulines està sovint associada a una restricció de la heterogeneïtat, que es manifesta per un repartiment oligoclonal en la zona de les gammaglobulines de les migracions electroforètiques d'alta resolució. En aquesta zona poden també detectar-se bandes que no són degudes a immunoglobulines i que no tenen la mateixa importància diagnòstica. L'isoelectroenfoc i posterior immunofixació són les tècniques d'elecció, ja que poden confirmar que les bandes oligoclonals corresponen a immunoglobulina i identificar la Ig implicada, a més de proporcionar l'especificitat diagnòstica que requereix l'anàlisi.
La presència d'IgG intratecal suggereix l'existència d'una malaltia inflamatòria del sistema nerviós central, causada per exemple, per l'esclerosi múltiple. Malgrat que el perfil oligoclonal no és exclusiu d'aquesta malaltia, la seva presència constitueix una prova complementària, però important per al seu diagnòstic i la seva detecció és considerada com una prova essencial en el consens, definit el 1994 pel "Comitè de l'Acció Europea Concertada per a l'Esclerosi Múltiple". És una prova de confirmació en els pacients que presenten episodis clínics d'esclerosi múltiple i una prova indicativa en aquells pacients que han presentat pocs episodis d'esclerosi o amb símptomes clínics no concloents

Srm—Immunoglobulina G (bandes oligoclonals); tàxon(tipificació)

Indicacions i interpretació

Determinades patologies del sistema nerviós central cursen amb un augment de la concentració proteica del LCR que pot ésser deguda, o bé a un augment de la permeabilitat de la barrera hemato-encefàlica, o bé a una síntesi intratecal d'immunoglobulines, principalment IgG. En aquest darrer cas, aquesta síntesi intratecal d'immunoglobulines està sovint associada a una restricció de la heterogeneïtat, que es manifesta per un repartiment oligoclonal en la zona de les gammaglobulines de les migracions electroforètiques d'alta resolució. En aquesta zona poden detectar-se bandes que no són degudes a immunoglobulines i que no tenen la mateixa importància diagnòstica. L'isoelectroenfoc i posterior immunofixació són les tècniques d'elecció, ja que poden confirmar que les bandes oligoclonals corresponen a immunoglobulina i identificar la Ig implicada, a més de proporcionar l'especificitat diagnòstica que requereix l'anàlisi.
La síntesi d'IgG intratecal suggereix l'existència d'una malaltia inflamatòria del sistema nerviós central, causada por exemple, per l'esclerosi múltiple. Per confirmar la síntesi intratecal de les IgG, s'ha d'analitzar en paral·lel el sèrum i el LCR del mateix pacient per poder distingir les diferències en el perfil de distribució de les IgG.

Srm—Immunoglobulina G crioprecipitant; c.massa

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'IgG, IgA i IgM crioprecipitants en una mostra de sèrum degudament tractada ens permet conèixer la quantitat de cada isotip d'immunoglobulina amb propietat de crioglobulina present en el sèrum del pacient. Aquesta informació, valorada conjuntament amb el resultat d'una immunofixació de la mostra, ens permet classificar la crioglobulinèmia com a tipus 1, tipus 2 o tipus 3 segon els criteris de Brouet et al.

Srm—Immunoglobulina G1; c.massa

Indicacions i interpretació

Concentracions reduïdes d'IgG1 (la subclase d'IgG predominant en el sèrum) pot ser indicatiu de síndrome nefròtic o d'immunodeficiència d'immunoglobulines.
Un increment policlonal d'IgG1 amb concentracions normals o reduïdas de les altres subclasses d'IgG es poden trobar al síndrome de Sjögren com un patró específic, lo qual pot ajudar al diagnòstic d'aquesta malaltia.

Srm—Immunoglobulina G2; c.massa

En adults normals, IgG constitueix aproximadament el 75% del total d'immunoglobulines en sèrum. Dins de la classe IgG, l'ordre habitual de concentració de les 4 subclasses és IgG1>IgG2>IgG3>IgG4, però la concentració real de cadascuna pot variar de manera notable entre individus. Les quatre subclasses IgG presenten diferències considerables a les seves propietats, incloent-hi l'habilitat per fixar complement, per enllaçar-se a macròfags i passar a través de la placenta.

Indicacions i interpretació

Els nivells anormals d'una o més subclasses poden estar associats amb diversos trastorns, incloent l'anafilaxi, malaltia autoimmune i malalties digestives a més de singlot i hiper-gammaglobulinèmia.

Srm—Immunoglobulina G3; c.massa

Indicacions i interpretació

El fèficit d'IgG3 s'ha associat a un increment de la frecuència d'infeccions del tracte respitatori superior i asma bronquial

Srm—Immunoglobulina G4; c.massa

Indicacions i interpretació

Es la subclasse d'igG amb menor relevància clínica. El seu dèficit frecuentment coexist amb dèficit de IgG2.
Una disminució del quocient IgE/IgG4 en sèrum durant la immunoteràpia específica d'al·lèrgia és indicatiu de la disminució de la resposta de tipus Th2 en front de l'al·lergen

Srm—Immunoglobulina M; c.massa (immunoturbidimetria)

Les immunoglobulines, o anticossos, són una família de glucoproteïnes estructuralment relacionades produïdes pels limfòcits B, ja sigui en forma secretada o bé unida a la membrana. Els anticossos units a membrana actuen com a receptors que fan de mediadors de l'activació dels limfòcits B desencadenada per l'antigen. Els anticossos secretats actuen com a mediadors de la immunitat humoral específica, posant en marxa diversos mecanismes efectors que comporten l'eliminació de l'antigen.
Tots els anticossos tenen una estructura bàsica simètrica comuna constituïda per dues cadenes pesants idèntiques unides de forma covalent, cada una d'elles unida a una cadena lleugera. Cada cadena consta de dos o més dominis Ig plegats independentment d'uns 110 aminoàcids que contenen seqüències conservades i ponts disulfur intracatenaris.
Els anticossos es classifiquen en diferents isotips i subtipus atenent a les diferències en les regions C de les cadenes pesants; aquestes classes i subclasses tenen diferents propietats funcionals. Les diferents classes d'anticossos s'anomenen IgA, IgG, IgM, IgD i IgE. Ambdues cadenes lleugeres d'una mateixa molècula d'immunoglobulina són del mateix isotip, kappa o lambda, que es diferencien en els seus dominis C.
La IgM no presenta subtipus. La seva semivida en sèrum és de 5 dies i la forma secretada es troba habitualment en forma de pentàmer. Les seves funcions són: receptor d'antigen de limfòcits B verges i activació del complement.

Indicacions i interpretació

La seva anàlisi està indicada en les següents situacions clíniques:
-Diagnòstic i seguiment de dèficits d'immunoglobulines
-Mieloma múltiple IgM, malaltia de Waldenström
-Infeccions freqüents
-Avaluació dels components M
Augment:
Proliferació policlonal:
- infeccions víriques
- infeccions parasitàries
- malaltia hepàtica crònica
Gammapaties monoclonals:
- macroglobulinèmia de Waldenström
- mieloma IgM
- limfoma maligne
Disminució: estats d'immunodeficiència; mieloma no IgM; limfomes; dèficit selectiu d'IgM; síndrome amb pèrdua de proteïnes

Srm—Immunoglobulina M crioprecipitant; c.massa

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'IgG, IgA i IgM crioprecipitants en una mostra de sèrum degudament tractada ens permet conèixer la quantitat de cada isotip d'immunoglobulina amb propietat de crioglobulina present en el sèrum del pacient. Aquesta informació, valorada conjuntament amb el resultat d'una immunofixació de la mostra, ens permet classificar la crioglobulinèmia com a tipus 1, tipus 2 o tipus 3 segon els criteris de Brouet et al.

"Índex de saturació de la transferrina"

La fracció de substància de ferro enllaçat a la transferrina ("índex de saturació de la transferrina"), expressa el percentatge de ferro present al plasma en relació amb la totalitat del ferro que pot assumir aquest sistema, per tant defineix el ferro del compartiment funcional en contraposició al que es troba en el compartiment de reserva.

Per obtenir l'"índex de saturació de la transferrina", s'aplica la següent fórmula:
[(Srm—Ferro; c.subst)/2x(Srm—Transferrina; c.subst.)]x100

Indicacions i interpretació

La seva principal aplicació semiològica és per al diagnòstic de l'hemocromatosi (sobrecàrrega de ferro).
Disminució: eritropoesi ferropènica, malalties malignes d'estómac i intestí prim, embaràs.
Augment: hemocromatosi hereditària, ingestió excessiva de ferro, talassèmies, deficiència en vitamina B6, anèmies aplàsiques, anèmies sideroblàstiques.

Pac—Índex predictiu de fibrosi hepàtica: Fibrosi-4 (FIB-4); prop.arb.

La fibrosi hepàtica consisteix en el depòsit de colàgen i altres proteïnes a la matriu extracel•lular del parènquima hepàtic. Aquest depòsit provoca una alteració de l'estructura hepàtica que causa diferents graus d'agresió, sent la cirrosi hepàtica la seva expressió més greu. El grau de fibrosi hepàtica es classifica en 5 estadis atenent a l'escala METAVIR:
F0: no fibrosi
F1: fibrosi portal
F2: fibrosi septal
F3: fibrosi severa
F4: cirrosi
L'hepatitis crònica i el fetge gras no alcohòlic, són les causes més freqüents de desenvolupament d'aquesta malaltia.
La biopsia hepàtica és el mètode de referència pel seu diagnòstic i estratificació del grau de fibrosi però, es tracta d'un mètode invasiu i no exempt de complicacions. Per aquest motiu, s'han proposats diferents mètodes no invasius com les proves d'imatge i els càlculs derivats de diverses magnituds biològiques, com el FIB-4.

Indicacions i interpretació

El FIB-4 és un marcador indirecte que reflecteix les conseqüències del depòsit de fibres en el fetge. Dóna informació de l'estat de fibrosi i de l'activitat inflamatòria que té lloc a l'òrgan. Aquest índex inclou l'edat, la concentració catalítica d'AST i ALT mesurades al sèrum, així com també el recompte de plaquetes a la sang. El resultat prediu el grau de fibrosi en pacients amb hepatopatia per VHC ambm un alt valor predictiu negatiu. [273]

Srm—Infliximab;c.massa(CLIA)

L'ús d'anticossos monoclonals com a fàrmacs biològics en malalties inflamatòries cròniques com artritis reumatoide, malaltia de Crohn o colitis ulcerosa, ha aconseguit una gran millora en l'evolució de la malaltia en aquests pacients. Malgrat això, en assaigs clínics s'ha observat que un 20-40% dels pacients són no responedors primaris, i fins i tot, poden deixar de ser eficaços amb el temps, aproximadament entre un 15 i un 40% cada any, essent necessari realitzar increments de dosi o freqüència d'administració degut a una resposta insuficient al tractament.

Indicacions i interpretació

El monitoratge de nivells de fàrmac pre-dosi (concentració mínima) és un bon predictor de la durada del període de resposta i permet determinar si l'exposició a l'antiTNF es manté dins del marge terapèutic durant tot l'interval terapèutic. Uns nivells detectables de fàrmac s'associen a remissions més bones i llargues comparats amb pacients amb nivells sèrics indetectables. Aquesta aproximació ha posat en evidència que alguns pacients presenten nivells indetectables de fàrmac en absència d'anticossos, suggerint que també hi ha d'altres mecanismes responsables de l'aclariment dels fàrmacs biològics, i que altres pacients no responedors presenten nivells elevats de fàrmac, reflectint una resistència al fàrmac. Per això, globalment, un curs clínic favorable també està relacionat amb el manteniment d'unes concentracions terapèutiques al llarg de tot el període de tractament .

Srm—Inhibidor de la C1-esterasa del complement; c.massa

Indicacions i interpretació

L'inhibidor de la C1-esterasa es un regulador molt important de la vía clàssica de l'activació del complemeno, el qual inhibeix l'actividat de las serin-proteasas C1s i C1r.
La deficiència genètica de l'inhibidor de la C1-esterasa causa angioedema hereditari (AEH). Les manifestacions clíniques d'aquesta malaltia consisteixen en l'acumulació aguda i intermitent d'edema a la pell i mucoses, el que produeix dolor abdominal, vòmits, diarrea i pot arribar a ser potencialment mortal per obstrucció de la via respiratòria.
Els atacs d'AEH es presenten amb angioedema i sense urticaria. La presència de urticaria exclou un diagnòstic d'AEH.
Típicament, els nivells de C4 i C2 estan disminuïts durant els atacs d'AEH.
Hi ha 2 tipus principals d'AEH, tots dos amb un patró d'herència autosómica dominant:
- Tipus I (80% dels casos): deficiència quantitativa de l'inhibidor de la C1-esterasa.
- Tipus II (20% dels casos): deficiència funcional de l'inhibidor de la C1-esterasa, amb concentracions plasmàtiques normals o elevades.

L'angioedema també pot ser adquirit, secundari a lupus, limfoma, leucemia linfocítica crónica o mieloma múltiple, i pot ser distinguit de l'AEH per la disminució dels nivells de C1q.

Srm—Insulina; c.subst. (IRP 66/304)

La insulina és una hormona peptídica, amb una massa molar d'uns 6000 g/mol, formada per dues cadenes polipeptídiques: una cadena alfa de 21 aminoàcids i una cadena beta de 30. La seva biosíntesi es dur a terme a les cèl·lules beta dels illots de Langerhans del pàncrees en forma de pre-proinsulina monocatenària transformant-se immediatament a proinsulina. La proinsulina es desdobla equimolecularment, per l'acció de proteinases específiques, en insulina i pèptid C. La insulina s'allibera de manera pulsàtil i precedida, en aproximadament dos minuts, pel cicle correlatiu de la glucosa i s'incorpora al torrent circulatori passant pel sistema portahipofisari i el fetge. L'acció de la insulina és dur a terme mitjançant la unió a receptors específics facilitant l'absorció de glucosa per les cèl·lules hepàtiques, del teixit adipós i del teixit muscular produint una disminució de les concentracions de glucosa en el plasma.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum és útil en el diagnòstic d'hiperglicèmies degudes o no a diabetis mellitus, en el diagnòstic de tumors dels illots de Langerhans i en el control de l'evolució de pacients amb diabetis mellitus no tractada amb insulina exògena.
Disminució: s'observen concentracions d'insulina en el sèrum disminuïdes en pacients amb diabetis mellitus i en pacients sotmesos a cirurgia bariàtrica.
Augment: s'observen concentracions d'insulina en el sèrum en pacients amb insulinomes i en pacients amb sobredosificació d'insulina exògena.

Srm—Interleucina-6; c.massa

La interleuquina-6 (IL-6) es un mediador del sistema inmunitario, que interviene en una gran variedad de acciones biológicas. También es conocida como factor de estimulación de las células B (BCSF), factor 2 de estimulación de las células B (BSF-2), factor de crecimiento de hibridoma (HGF), factor de estimulación de hepatocitos (HSF), factor de diferenciación citolítico para los linfocitos T (CDF) y muchos otros. El ADNc de la IL-6 codifica un polipéptido que consta de 212 aminoácidos. Esta proteína está unida a una proteína madura de 184 aminoácidos. Debido a los distintos grados de glicosilación (en las posiciones 73 y 172, respectivamente) y de fosforilación, IL-6 tiene un peso molecular que oscila entre 21,5 y 28 kDa. Hay muchas células distintas que pueden realizar la síntesis de IL-6, como es el caso de los monocitos/ macrófagos, fibroblastos, células endoteliales, queratinocitos, mastocitos, células T y en varias líneas tumorales. In vivo e in vitro, IL-6 funciona como un factor de diferenciación para las células B y como un factor de activación para las células T. Ante la presencia de IL-2, se produce la diferenciación de las células T en células T citotóxicas e induce la proliferación de timocitos. Después de la estimulación con IL-4, es necesario un estímulo de IL-6 para que las células B se diferencien en células plasmáticas secretoras de Ig. IL-6 es un potente factor de crecimiento de distintos mielomas humanos y que está activo en concentraciones inferiores a 10 pg/ml. IL-3 e IL-6 muestran efectos sinérgicos in vitro en la diferenciación de células hematopoyéticas progenitoras.

Indicacions i interpretació

Pueden producirse niveles elevados de IL-6 en suero o plasma en distintas enfermedades, tales como sepsis, enfermedades autoinmunes, linfomas, SIDA, cirrosis hepática y en pacientes con infecciones o rechazos a trasplantes.

Pla—Ió calci; c.subst.(pH 7,40) (urgent)

El calci (massa molar 40,1 g/mol) és un element químic de nombre atòmic 20, que en l'estat d'oxidació +2, en forma d'ió, és component fonamental dels ossos (99%), cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular, ovulació i transferència d'informació. al plasma, el calci circula sota varies formes: calci no ultrafiltrable (35%), lligat a proteïnes plasmàtiques, principalment a l'albúmina, calci difusible (ultrafiltrable, 60%) ionitzat, fisiològicament actiu, i una petita part lligat a citrat i fosfat, sense paper biològic conegut.
A nivell cel·lular el calci en estat ionitzat es reparteix en les estructures cel·lulars. A nivell ossi participa en la mineralització de l'os en forma de fosfats de calci. El paper metabòlic del calci és fonamental en els fenomens de repolarització de membrana i en la transmissió de l'impuls nerviós. És un ió essencial com a activador de les reaccions enzimàtiques i en la coagulació sanguínia. La concentració plasmàtica de calci reflexa l'equilibri entre diferents compartiments, essent una magnitud relativament constant. Es regula molt eficaçment mitjançant: la paratirina (hipercalcemiant que afavoreix l'absorció intestinal, la reabsorció tubular i impedeix la calcificació de l'os), la calcitonina (hipocalcemiant que afavoreix el dipòsit ossi de calci i la reabsorció tubular), el 1,25-dihidroxi-calciferol (hipercalcemiant que és afavoridor de la mineralització òssia). A més, les hormones esteroides modifiquen la trama proteica de l'os i influeixen sobre el pool ossi.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica només de l'ió calci és preferible a la de calci(II) quan existeix una alteració de la concentració de proteïnes en plasma, o en les alcalosis metabòliques o respiratòries, o en les grans transfusions, que comporten grans dosis de substàncies complexants.
Disminuït: Hipoparatiroïdisme crònic, hipocalcèmia neonatal i prematuritat, osteoporosi, insuficiència renal crònica, síndrome nefròtica, glomerulonefritis, acidosi tubular renal, malnutrició, malabsorció, diarrea, pancreatitis aguda i crònica, deficiència de vitamina D, osteomalàcia, raquitisme, hipocalcèmies neoplàsiques, hipomagnesèmia i iatrogènica (transfusions de sang).
Augmentat: hiperparatiroïdisme primari, toxicosi paratiroidea, Addison, sarcoidosi, neoplàsia: mieloma (malaltia de Kahler) i metàstasi osteolítiques, tuberculosi, histoplasmosi, beriliosi, hipervitaminosi D, leucèmia, limfoma (de cèl·lules T, de Burkitt), deshidratació, síndrome alcalíllet, osteomalàcia renal alumínica, hepatopatia avançada, rabdomiolisi i hipercalcèmia hipocalciúrica familiar.

Pla—Ió calci; c.subst. (urgent)

El calci (massa molar 40,1 g/mol) és un element químic de nombre atòmic 20, que en l'estat d'oxidació +2, en forma d'ió, és component fonamental dels ossos (99%), cofactor enzimàtic, especialment en la coagulació, regulador de la permeabilitat de les membranes i de l'excitabilitat neuromuscular, ovulació i transferència d'informació. al plasma, el calci circula sota varies formes: calci no ultrafiltrable (35%), lligat a proteïnes plasmàtiques, principalment a l'albúmina, calci difusible (ultrafiltrable, 60%) ionitzat, fisiològicament actiu, i una petita part lligat a citrat i fosfat, sense paper biològic conegut.
A nivell cel·lular el calci en estat ionitzat es reparteix en les estructures cel·lulars. A nivell ossi participa en la mineralització de l'os en forma de fosfats de calci. El paper metabòlic del calci és fonamental en els fenomens de repolarització de membrana i en la transmissió de l'impuls nerviós. És un ió essencial com a activador de les reaccions enzimàtiques i en la coagulació sanguínia. La concentració plasmàtica de calci reflexa l'equilibri entre diferents compartiments, essent una magnitud relativament constant. Es regula molt eficaçment mitjançant: la paratirina (hipercalcemiant que afavoreix l'absorció intestinal, la reabsorció tubular i impedeix la calcificació de l'os), la calcitonina (hipocalcemiant que afavoreix el dipòsit ossi de calci i la reabsorció tubular), el 1,25-dihidroxi-calciferol (hipercalcemiant que és afavoridor de la mineralització òssia). A més, les hormones esteroides modifiquen la trama proteica de l'os i influeixen sobre el pool ossi.

Indicacions i interpretació

Aquesta magnitud es mesura només al Laboratori d'Urgències i seguint un protocol especial per al trasplantament hepàtic. La mesura de la concentració plasmàtica o sèrica només de l'ió calci és clarament preferible a la de calci(II) quan existeix una alteració de la concentració de proteïnes en plasma, o en les alcalosis metabòliques o respiratòries, o en les grans transfusions, que comporten grans dosis de substàncies complexants.
Disminuït: Hipoparatiroïdisme crònic, hipocalcèmia neonatal i prematuritat, osteoporosi, insuficiència renal crònica, síndrome nefròtica, glomerulonefritis, acidosi tubular renal, malnutrició, malabsorció, diarrea, pancreatitis aguda i crònica, deficiència de vitamina D, osteomalàcia, raquitisme, hipocalcèmies neoplàsiques, hipomagnesèmia i iatrogènica (transfusions de sang).
Augmentat: hiperparatiroïdisme primari, toxicosi paratiroidea, Addison, sarcoidosi, neoplàsia: mieloma (malaltia de Kahler) i metàstasi osteolítiques, tuberculosi, histoplasmosi, beriliosi, hipervitaminosi D, leucèmia, limfoma (de cèl·lules T, de Burkitt), deshidratació, síndrome alcalíllet, osteomalàcia renal alumínica, hepatopatia avançada, rabdomiolisi i hipercalcèmia hipocalciúrica familiar.

Srm—Ió liti; c.subst. (urgent)

L'ió liti s'utilitza per al tractament farmacològic dels trastorns bipolars i com a tractament preventiu de les crisi uni i bipolars. La relació entre les concentracions plasmàtiques i la resposta clínica està ben establerta. Aquest fet, juntament amb l'estret intèrval terapèutic i la gran variabilitat intra i interindividual dels seus paràmetres cinètics, confirman la necessitat de monitoritzar les seves concentracions plasmàtiques per individualitzar les dosis.

Indicacions i interpretació

A concentracions plasmàtiques de l'ió liti superiors a 1,5 mmol/L apareixen efectes adversos com trastorns gastrointestinals, anorexia, hiperreflexia i convulsions.

Srm—Ió liti; c.subst. (no urgent)

L'ió liti s'utilitza per al tractament farmacològic dels trastorns bipolars i com a tractament preventiu de les crisi uni i bipolars. La relació entre les concentracions plasmàtiques i la resposta clínica està ben establerta. Aquest fet, juntament amb l'estret intèrval terapèutic i la gran variabilitat intra i interindividual dels seus paràmetres cinètics confirman la necessitat de monitoritzar les seves concentracions plasmàtiques per individualitzar les dosis.

Indicacions i interpretació

A concentracions plasmàtiques de l'ió liti superiors a 1,5 mmol/L apareixen efectes adversos com trastorns gastrointestinals, anorexia, hiperreflexia i convulsions.

Srm—Ió potassi; c.subst.

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims. A pesar de la seva baixa concentració fora de les cèl·lules, aquesta distribució juga un paper decisiu en la funció cel·lular. El manteniment de la concentració d'ió potassi dintre d'uns límits precissos és imprescindible per a la funció del múscul estriat: a concentracions altes o baixes apareixen trastorns de conducció. El contingut en ió potassi de l'organisme és de 50 mmol/kg, un 0,4% en plasma. La ingesta diària és de 50 a 100 mmol. L'eliminació diària per l'intestí és de 5 a 10 mmol, i pel ronyó de 30 a 90 mmol.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que l'augmenten (insuficiència renal, acidosi metabòlica i hipoaldosteronisme primari, entre d'altres) com en les que la disminueixen (pèrdues gastrointestinals, aldosteronisme, alcalosi respiratòria, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.
Disminuït per ingestió inadequada i pèrdua exagerada: 1. Tracte gastrointestinal (ingestió insuficient, pèrdua exagerada per vòmits, diarrea, fístules, tractament farmacològic). 2. Ronyó (diürètics, acidosi tubular renal, fase diurètica de la insuficiència renal, síndrome de Bartter).
Disminuït per trastorns hormonals que condueixen a un augment de pèrdues i redistribució a l'organisme: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant la fase de recuperació del coma, sobredosi d'insulina, tumors de cèl·lules dels illots. 2. Corticoides (síndrome de Cushing, tractament amb esteroides). 3. Aldosterona (hiperaldosteronisme).
Disminuït per altres causes que condueixen a intercanvi d'ió potassi del líquid extracel·lular a l'intracel·lular: 1. Alcalosi metabòlica o respiratòria. 2. Paràlisi periòdica hereditària.
Augmentat per reducció de la capacitat d'excretar la ingestió diària: insuficiència renal.
Augmentat per trastorns hormonals: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant el desenvolupament del coma diabètic). 2. Corticosteroides (insuficiència cortical).
Augmentat per l'augment de la fragilitat dels leucòcits: leucèmia.
Augmentat per artefactes: hemòlisi i contacte perllongat amb elements cel·lulars.

Pla—Ió potassi; c.subst.

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims. A pesar de la seva baixa concentració fora de les cèl·lules, aquesta distribució juga un paper decisiu en la funció cel·lular. El manteniment de la concentració d'ió potassi dintre d'uns límits precissos és imprescindible per a la funció del múscul estriat: a concentracions altes o baixes apareixen trastorns de conducció. El contingut en ió potassi de l'organisme és de 50 mmol/kg, un 0,4% en plasma. La ingesta diària és de 50 a 100 mmol. L'eliminació diària per l'intestí és de 5 a 10 mmol, i pel ronyó de 30 a 90 mmol.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que l'augmenten (insuficiència renal, acidosi metabòlica i hipoaldosteronisme primari, entre d'altres) com en les que la disminueixen (pèrdues gastrointestinals, aldosteronisme, alcalosi respiratòria, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.
Disminuït per ingestió inadequada i pèrdua exagerada: 1. Tracte gastrointestinal (ingestió insuficient, pèrdua exagerada per vòmits, diarrea, fístules, tractament farmacològic). 2. Ronyó (diürètics, acidosi tubular renal, fase diurètica de la insuficiència renal, síndrome de Bartter).
Disminuït per trastorns hormonals que condueixen a un augment de pèrdues i redistribució a l'organisme: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant la fase de recuperació del coma, sobredosi d'insulina, tumors de cèl·lules dels illots). 2. Corticoides (síndrome de Cushing, tractament amb esteroides). 3. aldosterona (hiperaldosteronisme).
Disminuït per altres causes que condueixen a intercanvi d'ió potassi del líquid extracel·lular a l'intracel·lular: 1. alcalosi metabòlica o respiratòria. 2. Paràlisi periòdica hereditària.
Augmentat per reducció de la capacitat d'excretar la ingestió diària: insuficiència renal.
Augmentat per trastorns hormonals: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant el desenvolupament del coma diabètic). 2. Corticosteroides (insuficiència cortical).
Augmentat per l'augment de la fragilitat dels leucòcits: leucèmia.
Augmentat per artefactes: hemòlisi i contacte perllongat amb elements cel·lulars.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Uri—Ió potassi; c.subst. (no urgent)

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.

Uri—Ió potassi; c.subst. (urgent)

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims. A pesar de la seva baixa concentració fora de les cèl·lules, aquesta distribució juga un paper decisiu en la funció cel·lular. El manteniment de la concentració d'ió potassi dintre d'uns límits precissos és imprescindible per a la funció del múscul estriat: a concentracions altes o baixes apareixen trastorns de conducció. El contingut en ió potassi de l'organisme és de 50 mmol/kg, un 0,4% en plasma. La ingesta diària és de 50 a 100 mmol. L'eliminació diària per l'intestí és de 5 a 10 mmol, i pel ronyó de 30 a 90 mmol.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que l'augmenten (insuficiència renal, acidosi metabòlica i hipoaldosteronisme primari, entre d'altres) com en les que la disminueixen (pèrdues gastrointestinals, aldosteronisme, alcalosi respiratòria, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.

Líquid—Ió potassi; c.subst. (no urgent)

L'ió potassi és un catió de localització principalment intracel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims. A pesar de la seva baixa concentració fora de les cèl·lules, aquesta distribució juga un paper decisiu en la funció cel·lular. El manteniment de la concentració d'ió potassi dintre d'uns límits precissos és imprescindible per a la funció del múscul estriat: a concentracions altes o baixes apareixen trastorns de conducció. El contingut en ió potassi de l'organisme és de 50 mmol/kg, un 0,4% en plasma. La ingesta diària és de 50 a 100 mmol. L'eliminació diària per l'intestí és de 5 a 10 mmol, i pel ronyó de 30 a 90 mmol.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que l'augmenten (insuficiència renal, acidosi metabòlica i hipoaldosteronisme primari, entre d'altres) com en les que la disminueixen (pèrdues gastrointestinals, aldosteronisme, alcalosi respiratòria, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.
Disminuït per ingestió inadequada i pèrdua exagerada: 1. Tracte gastrointestinal (ingestió insuficient, pèrdua exagerada per vòmits, diarrea, fístules, tractament farmacològic). 2. Ronyó (diürètics, acidosi tubular renal, fase diürètica de la insuficiència renal, síndrome de Bartter).
Disminuït per trastorns hormonals que condueixen a un augment de pèrdues i redistribució a l'organisme: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant la fase de recuperació del coma, sobredosi d'insulina, tumors de cèl·lules dels illots. 2. Corticoides (síndrome de Cushing, tractament amb esteroides). 3. Aldosterona (hiperaldosteronisme).
Disminuït per altres causes que condueixen a intercanvi d'ió potassi del líquid extracel·lular a l'intracel·lular: 1. Alcalosi metabòlica o respiratòria. 2. Paràlisi periòdica hereditària.
Augmentat per reducció de la capacitat d'excretar la ingestió diària: insuficiència renal.
Augmentat per trastorns hormonals: 1. Insulina (diabetis mal controlada, especialment durant el desenvolupament del coma diabètic). 2. Corticosteroides (insuficiència cortical).
Augmentat per l'augment de la fragilitat dels leucòcits: leucèmia.
Augmentat per artefactes: hemòlisi i contacte perllongat amb elements cel·lulars.

Líquid—Ió potassi; c.subst. (urgent)

Indicacions i interpretació

Quan arriba al laboratori un líquid d'origen desconegut, la mesura d'algunes magnituds és útil per conèixer la seva procedència. Una d'elles és la mesura de la concentració d'ió potassi, perquè la comparació de les concentracions de l'ió potassi mesurades en líquid amb els valors de referència en plasma i orina, serveix per diferenciar la procedència del líquid en cas que el seu origen sigui dubtós.

Uri—Ió potassi / Creatinini; raó subst.

L'ió potassi és un catió de localització principalment intrecel·lular implicat, juntament amb l'ió sodi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i activador imprescindible per a diversos enzims.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos d'hipopotassèmia inexplicable.

Srm—Ió sodi; c.subst.

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica. El mecanisme homeostàtic és complex, relacionant-se amb l'equilibri hídric i àcid-base. El control per l'ingrés és poc important: el requeriment nutritiu diari és d'1-2 mmol, encara que cada dia ingressen amb la dieta 130 a 260 mmol, que són absorbits totalment. La resta és eliminat per l'orina. El control de l'eliminació és més important i inclou 1) la taxa de filtració flomerular, 2) l'hormona natriurètica i canvis hemodinàmics intrarenals. El 60-70% del ió sodi filtrat pel glomèrul es reabsorbeix en el túbul proximal, juntament amb l'ió bicarbonat i aigua, i el 25-30% a la nansa d'Henle, juntament amb clorur i aigua, 3) sistema renina/angiotensina/aldosterona. En el túbul distal l'aldosterona modula l'intercanvi del 5-15% de la resta d'ions sodi per ions potassi i hidrogen.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que la augmenten (diabetis insipida, aldosteronisme, entre d'altres) com en les que la disminueixen (insuficiència renal aguda, tractament amb diurètics, pèrdues gastrointestinals, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguíni, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.
Disminuït per deplecció gàstrica (vòmits, fístules, diarrea, enteropatia amb pèrdua de sal), per deplecció renal (diurètics, poliúria, deficiència d'aldosterona), per dilució (edema i ascitis), per síndrome nefròtica, per síndrome de secreció inadequada de vasopressina, per malnutrició i per diabetis.
Augmentat per deshidratació (sudoració profusa, vòmits, diarrea, hiperpnea, poliúria), per disminució de la producció o de la sensibilitat tubular a vasopressina, per síndrome de Cushing, per diuresi osmòtica, per fluidoteràpia incorrecta, per resposta al tractament amb insulina.

Pla—Ió sodi; c.subst.

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica. El mecanisme homeostàtic és complex, relacionant-se amb l'equilibri hídric i àcid-base. El control per l'ingrés és poc important: el requeriment nutritiu diari és d'1-2 mmol, encara que cada dia ingressen amb la dieta 130 a 260 mmol, que són absorbits totalment. La resta és eliminat per l'orina. El control de l'eliminació és més important i inclou 1) la taxa de filtració flomerular, 2) l'hormona natriurètica i canvis hemodinàmics intrarenals. El 60-70% del ió sodi filtrat pel glomèrul es reabsorbeix en el túbul proximal, juntament amb l'ió bicarbonat i aigua, i el 25-30% a la nansa d'Henle, juntament amb clorur i aigua, 3) sistema renina/angiotensina/aldosterona. En el túbul distal l'aldosterona modula l'intercanvi del 5-15% de la resta d'ions sodi per ions potassi i hidrogen.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que la augmenten (diabetis insipida, aldosteronisme, entre d'altres) com en les que la disminueixen (insuficiència renal aguda, tractament amb diurètics, pèrdues gastrointestinals, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguíni, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.
Disminuït per deplecció gàstrica (vòmits, fístules, diarrea, enteropatia amb pèrdua de sal), per deplecció renal (diurètics, poliúria, deficiència d'aldosterona), per dilució (edema i ascitis), per síndrome nefròtica, per síndrome de secreció inadequada de vasopressina, per malnutrició i per diabetis.
Augmentat per deshidratació (sudoració profusa, vòmits, diarrea, hiperpnea, poliúria), per disminució de la producció o de la sensibilitat tubular a vasopressina, per síndrome de Cushing, per diuresi osmòtica, per fluidoteràpia incorrecta, per resposta al tractament amb insulina.

Uri—Ió sodi; c.subst. (no urgent)

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguini, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.

Uri—Ió sodi; c.subst. (urgent)

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica. El mecanisme homeostàtic és complex, relacionant-se amb l'equilibri hídric i àcid-base. El control per l'ingrés és poc important: el requeriment nutritiu diari és d'1-2 mmol, encara que cada dia ingressen amb la dieta 130 a 260 mmol, que són absorbits totalment. La resta és eliminat per l'orina. El control de l'eliminació és més important i inclou 1) la taxa de filtració flomerular, 2) l'hormona natriurètica i canvis hemodinàmics intrarenals. El 60-70% del ió sodi filtrat pel glomèrul es reabsorbeix en el túbul proximal, juntament amb l'ió bicarbonat i aigua, i el 25-30% a la nansa d'Henle, juntament amb clorur i aigua, 3) sistema renina/angiotensina/aldosterona. En el túbul distal l'aldosterona modula l'intercanvi del 5-15% de la resta d'ions sodi per ions potassi i hidrogen.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que la augmenten (diabetis insipida, aldosteronisme, entre d'altres) com en les que la disminueixen (insuficiència renal aguda, tractament amb diurètics, pèrdues gastrointestinals, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguíni, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.
Disminuït per deplecció gàstrica (vòmits, fístules, diarrea, enteropatia amb pèrdua de sal), per deplecció renal (diurètics, poliúria, deficiència d'aldosterona), per dilució (edema i ascitis), per síndrome nefròtica, per síndrome de secreció inadequada de vasopressina, per malnutrició i per diabetis.
Augmentat per deshidratació (sudoració profusa, vòmits, diarrea, hiperpnea, poliúria), per disminució de la producció o de la sensibilitat tubular a vasopressina, per síndrome de Cushing, per diuresi osmòtica, per fluidoteràpia incorrecta, per resposta al tractament amb insulina.

Uri—Ió sodi / Creatinini; raó subst.

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguini, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.

Líquid—Ió sodi; c.subst. (no urgent)

L'ió sodi és un catió de localització principalment extracel·lular implicat, juntament amb l'ió potassi, en la formació dels potencials de membrana i d'acció, i un dels principals responsables de la regulació hídrica. El mecanisme homeostàtic és complex, relacionant-se amb l'equilibri hídric i àcid-base. El control per l'ingrés és poc important: el requeriment nutritiu diari és d'1-2 mmol, encara que cada dia ingressen amb la dieta 130 a 260 mmol, que són absorbits totalment. La resta és eliminat per l'orina. El control de l'eliminació és més important i inclou 1) la taxa de filtració flomerular, 2) l'hormona natriurètica i canvis hemodinàmics intrarenals. El 60-70% del ió sodi filtrat pel glomèrul es reabsorbeix en el túbul proximal, juntament amb l'ió bicarbonat i aigua, i el 25-30% a la nansa d'Henle, juntament amb clorur i aigua, 3) sistema renina/angiotensina/aldosterona. En el túbul distal l'aldosterona modula l'intercanvi del 5-15% de la resta d'ions sodi per ions potassi i hidrogen.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, tant en les malalties o situacions que la augmenten (diabetis insipida, aldosteronisme, entre d'altres) com en les que la disminueixen (insuficiència renal aguda, tractament amb diurètics, pèrdues gastrointestinals, per exemple). La mesura de la seva excreció urinària és útil en els casos de disminució del volum sanguíni, d'oligúria aguda i d'hiponatrèmia.
Disminuït per deplecció gàstrica (vòmits, fístules, diarrea, enteropatia amb pèrdua de sal), per deplecció renal (diurètics, poliúria, deficiència d'aldosterona), per dilució (edema i ascitis), per síndrome nefròtica, per síndrome de secreció inadequada de vasopressina, per malnutrició i per diabetis.
Augmentat per deshidratació (sudoració profusa, vòmits, diarrea, hiperpnea, poliúria), per disminució de la producció o de la sensibilitat tubular a vasopressina, per síndrome de Cushing, per diuresi osmòtica, per fluidoteràpia incorrecta, per resposta al tractament amb insulina.

Líquid—Ió sodi; c.subst. (urgent)

Indicacions i interpretació

Quan arriba al laboratori un líquid d'origen desconegut, la mesura d'algunes magnituds és útil per conèixer la seva procedència. Una d'elles és la mesura de la concentració d'ió sodi, perquè la comparació de les concentracions de l'ió potassi mesurades en líquid amb els valors de referència en plasma i orina, serveix per diferenciar la procedència del líquid en cas que el seu origen sigui dubtós.

Srm—Lacosamida; c.massa(UHPLC-MS/MS)

La lacosamida (R-2-acetamido-N-bencil-3-metoxipropionamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i com a teràpia concominant en el tractament de les crisis comicials parcials (amb o sense generalització secundària). La lacosamida actua augmentant selectivament la inactivació lenta dels canals de sodi potencial-depenents, produint una estabilització de les membranes neuronals hiperexcitables. A més, la lacosamida s'uneix a la proteïna mediadora de la resposta a colapsina de tipus 2 (CRMP-2), una fosfoproteïna que s'expressa principalment al sistema nerviós central i que està involucrada en la diferenciació neuronal i en el control del creixement axonal.

Indicacions i interpretació

L'administració de lacosamida planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de lacosamida en el sèrum o plasma [212].

Pla—Lactat; c.subst.

El lactat és el producte final del metabolisme anaerobi de la glucosa. La seva concentració en plasma procedeix en gran part del múscul esquelètic, però també dels eritròcits, medul•la renal, cervell i pell. Sofreix processos de metabolització hepàtica i eliminació renal.

Indicacions i interpretació

Les seves concentracions plasmàtiques augmenten quan la taxa de producció supera la d'eliminació. S'utilitza per valorar l'oxigenació tissular, essent un bon indicador d'hipoperfusió dels teixits.

Si l'aportació d'oxigen és inadequada per satisfer les necessitats energètiques, es produeix un augment en les seves concentracions plasmàtiques. Aquest augment pot provocar una acidosi làctica, quadre metabòlic que ocasiona una important disfunció cel·lular i orgànica de tots els sistemes de l'organisme. Tradicionalment, l'acidosi làctica s'ha classificat en dues categories: tipus A i B.

L'acidosi làctica tipus A s'origina a partir d'una hipòxia tissular, associada a un xoc de qualsevol etiologia, parada cardiorespiratòria, anèmia intensa o intoxicació per cianur o monòxid de carboni.

L'acidosi làctica tipus B està associada a trastorns en els que no sembla haver hipòxia tissular, com neoplàsies (per excessiva producció de piruvat i lactat), diabetis mal controlada (el dèficit d'insulina disminueix l'oxidació a piruvat), insuficiència hepàtica greu (per disminució del metabolisme hepàtic), i en dèficits congènits del metabolisme dels carbohidrats. També s'ha associat a l'administració de fàrmacs com: fructosa, adrenalina, noradrenalina, metformina, simvastatina, sal·licilats o antiretrovirals; i a intoxicacions per salicilats, etilenglicol o etanol.

altres causes no classificables en aquestes categories són la sepsis i l'acidosi per D-lactat, aquesta última en pacients amb síndrome de l'intestí curt després d'una cirurgia de resecció.

En general, la mesura de la concentració en plasma de lactat, constitueix un bon indicador d'hipoperfusió tissular. Un augment de la concentració plasmàtica implica mal pronòstic en pacients crítics. Constitueix una eina de gran valor en la monitorització d'aquests pacients, ja que permet quantificar la gravetat del quadre i la resposta al tractament. També és útil en la valoració inicial d'un pacient amb sospita de sèpsia greu.

A l'IAM, les concentracions inicials de lactat i la seva variació en el temps, tenen valor pronòstic; en els cremats constitueix un bon indicador d'estabilitat hemodinàmica; en el transplantament hepàtic, s'ha utilitzat com a marcador de fallada metabòlica de l'empelt i, en el xoc permet predir l'èxit de les mesures terapèutiques implementades.

LPe—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat.

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+ = piruvat + NADH.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al diagnòstic tardà de l'infart agut de miocardi.

Srm—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat.

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+= piruvat + NADH. És un tetràmer compost de dues subunitats M (muscular) i H (cardíaca) diferents, cada una amb diferent control genètic i mobilitat electroforètica. Els cinc isoenzims són el resultat de diferents combinacions de les dues subunitats: LD1 (H4) i LD2 (H3M)predominen en el miocardi; LD4 (M3H), LD5 (M4) en el múscul esquelètic; LD2, LD3 (H2M2) i LD4 en altres teixits.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al diagnòstic tardà de l'infart agut de miocardi.
Augmentat: anèmia falciforme, anèmia hemolítica, anèmia megaloblàstica, carcinomatosi, cirrosi, hepatitis no viral, hepatitis viral, hipertèrmia, hipòxia, icterícia obstructiva, infart agut de miocardi, insuficiència cardíaca congestiva, leucèmia, limfoma, miopatia, nefropatia, neoplàsia, shock.

LAs—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat. (no urgent)

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+ = piruvat + NADH.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al diagnòstic tardà de l'infart agut de miocardi.

LPl—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat. (no urgent)

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+ = piruvat + NADH.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al diagnòstic tardà de l'infart agut de miocardi.

LSi—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat.

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+ = piruvat + NADH.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al diagnòstic tardà de l'infart agut de miocardi.

LAs—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat. (urgent)

La L-Lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+= piruvat + NADH. És un tetràmer compost de dues subunitats M (muscular) i H (cardíaca) diferents, cada una amb diferent control genètic i mobilitat electroforètica. Els cinc isoenzims són el resultat de diferents combinacions de les dues subunitats: LD1 (H4) i LD2 (H3M) predominen en el miocardi; LD4 (M3H), LD5 (M4) en el múscul esquelètic; LD2, LD3 (H2M2) i LD4 en altres teixits.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques. La concentració de lactat-deshidrogenasa en líquid ascític s'utilitza en el diagnòstic diferencial de la peritonitits bacteriana en el malalt cirròtic amb ascítis, de tal manera que quan la concentració en líquid ascític és major del límit superior de l'interval de referència en sèrum, hi ha major probabilitat que la peritonitis bacteriana sigui secundària a perforació de vísceres buides i no espontània [50].

Pla—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat.

La L-Lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+= piruvat + NADH. Es troba localitzat principalment als ronyons, miocardi, múscul estriat, melsa, fetge, pulmons i eritròcits. Es tracta d'un tetràmer constituït per quatre subunitats, que poden ser de dos tipus: M (muscular) i H (cardíaca) diferents, cada una amb diferent control genètic i mobilitat electroforètica. En plasma es troben cinc isoenzims diferents, que són el resultat de diferents combinacions de les dues subunitats. Els isoenzims LD1 (H4) i LD2 (H3M) predominen en el miocardi, ronyons i hematies; els isoenzims LD4 (M3H) i LD5 (M4), en el múscul esquelètic; i l'isoenzim LD3 (H2M2) és de procedència molt diversa.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per a l'estudi de les malalties hemolítiques i per al seguiment de tumors de les cèl•lules germinals.
Es poden trobar augments en les seves concentracions plasmàtiques en: anèmia falciforme, anèmia hemolítica, anèmia megaloblàstica, carcinomatosi, cirrosi, hepatitis no viral, hepatitis viral, hipertèrmia, hipòxia, icterícia obstructiva, infart agut de miocardi, insuficiència cardíaca congestiva, leucèmia, limfoma, miopatia, nefropatia, neoplàsia, shock.

LPl—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat (urgent)

La L-lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits. Catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+ = piruvat + NADH. És un tetràmer compost de quatre subunitats que poden ser de dos tipus: M (muscular) i H (cardíaca) diferents. Al plasma hi ha 5 isoenzims que són el resultat de diferents combinacions de les dues subunitats: LD1 (HHHH) i LD2 (HHHM) que predominen al miocardi, ronyons i eritròcits ; LD4 (MMMH) i LD5 (MMMM) predominen al múscul esquelètic i al fetge i la LD3 (HHMM) de procedència molt diversa.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en líquid pleural és útil per diferenciar entre transsudat i exsudat i és un dels criteris de classificació de Light.

LPe—l-Lactat-deshidrogenasa; c.cat. (urgent)

La L-Lactat-deshidrogenasa (EC 1.1.1.27.) és un enzim citoplasmàtic localitzat principalment als ronyons, al miocardi, al múscul estriat, a la melsa, al fetge, als pulmons i als eritròcits, que catalitza la reacció (S)-lactat + NAD+= piruvat + NADH. És un tetràmer compost de dues subunitats M (muscular) i H (cardíaca) diferents, cada una amb diferent control genètic i mobilitat electroforètica. Els cinc isoenzims són el resultat de diferents combinacions de les dues subunitats: LD1 (H4) i LD2 (H3M) predominen en el miocardi; LD4 (M3H), LD5 (M4) en el múscul esquelètic; LD2, LD3 (H2M2) i LD4 en altres teixits.

Indicacions i interpretació

Els motius pels quals es pot determinar la LDH en fluids corporals com líquid pleural, peritoneal o pericàrdic, per determinar si l'acumulació de líquid obeeix a causes inflamatòries o a lesió tissular (exsudats) o a una alteració de l'equilibri entre la pressió en els vasos sanguinis i la quantitat de proteïnes a la sang (trasudats). Aquesta informació és d' utilitat de cara al tractament.
En líquid pericàrdic, pleural o peritoneal, concentracions elevades de LDH indiquen que el líquid acumulat és un exsudat mentre que nivells baixos s'associen a transsudats. Els transitats solen estar causats per una insuficiència cardíaca congestiva o per una cirrosi hepàtica. Les causes dels exsudats poden ser variades i normalment es requereixen proves addicionals per establir-ne l' origen.

Srm—Lamotrigina; c.massa(UHPLC-MS/MS)

La lamotrigina (6-(2,3-diclorofenil)-1,2,4-triazin-3,5-diamina) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i com a teràpia adjuvant en el tractament de les crisis comicials parcials (amb o sense generalització secundària), en les crisis generalitzades primàries, en alguns tipus de crisis específiques (p.ex. Les crisis associades a la síndrome de Lennox-Gastaut), així com en el tractament de pacients en trastorns afectius bipolars i esquizofrènics. La lamotrigina actua bloquejant els canals de sodi potencial-depenents, els receptors serotoninèrgics 5-HT3 i inhibint l'alliberament presinàptic de glutamat.

Indicacions i interpretació

L'administració de lamotrigina planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de lamotrigina en el sèrum o plasma [212].

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

San—Leucòcits; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de leucòcits.
Els leucòcits són les cèl·lules de la sang encarregades de reconèixer i eliminar qualsevol agent estrany a l'organisme; són, per tant, un component fonamental en la lluita contra la infecció i el desenvolupament de la reacció inflamatòria.
S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a leucòcit madur. Aquest procés ens permet diferenciar cinc tipus de leucòcits segons les seves característiques morfològiques: neutròfils, eosinòfils, basòfils (aquests tres corresponen als granulòcits), limfòcits i monòcits. Les xifres de leucòcits en els subjectes sans es mantenen en uns límits bastant precisos gràcies a diferents mecanismes de regulació, que vindrien determinats per la necessitat que d'ells tingui l'hoste en aquella ocasió, variant aquestes en els seus rangs de normalitat segons l'edat (nadó, lactant, nens i edat adulta), i per suposat obviant les situacions de caràcter neoplàsic amb producció massiva i descontrolada, per exemple, una situació leucèmica.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, ja que hi ha una gran varietat d'alteracions cel·lulars de la sang que impliquen processos hematològics primaris i altres que apareixen acompanyant a processos extrahematològics: neoplàsies, malalties infeccioses, endocrines, hepàtiques, renals, gastrointestinals, cutànies, cardiocirculatòries, respiratòries, induïdes per fàrmacs....i la seva utilitat guarda relació directa amb la competència de qui la realitza i els coneixements de qui ho interpreta.
Com és una de les propietats de l'hemograma, es sol·licita en diferents perfils com en els exàmens bàsics de salut, preoperatoris, perfil hepàtic, renal, etc

San—Leucòcits; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de leucòcits.
Els leucòcits són les cèl·lules de la sang encarregades de reconèixer i eliminar qualsevol agent estrany a l'organisme; són, per tant, un component fonamental en la lluita contra la infecció i el desenvolupament de la reacció inflamatòria.
S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a leucòcit madur. Aquest procés ens permet diferenciar cinc tipus de leucòcits segons les seves característiques morfològiques: neutròfils, eosinòfils, basòfils (aquests tres corresponen als granulòcits), linfòcits i monòcits. Les xifres de leucòcits en els subjectes sans es mantenen en uns límits bastant precisos gràcies a diferents mecanismes de regulació, que vindrien determinats per la necessitat que d'ells tingui l'hoste en aquella ocasió, variant aquestes en els seus rangs de normalitat segons l'edat (nadó, lactant, nens i edat adulta), i per suposat obviant les situacions de caràcter neoplàsic amb producció massiva i descontrolada, per exemple, una situació leucèmica.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, ja que hi ha una gran varietat d'alteracions cel·lulars de la sang que impliquen processos hematològics primaris i altres que apareixen acompanyant a processos extrahematològics: neoplàsies, malalties infeccioses, endocrines, hepàtiques, renals, gastrointestinals, cutànies, cardiocirculatòries, respiratòries, induïdes per fàrmacs....i la seva utilitat guarda relació directa amb la competència de qui la realitza i els coneixements de qui ho interpreta.
Com és una de les propietats de l'hemograma, es sol·licita en diferents perfils com en els exàmens bàsics de salut, preoperatoris, perfil hepàtic, renal, etc

San—Leucòcits; morfologia

La morfologia leucocitària forma part del grup de tècniques morfològiques de diagnòstic.
L'estudi microscòpic del frotis sanguini exerceix un paper fonamental en el diagnòstic hematològic. La realització de la morfologia leucocitària ens permet apreciar de forma simultània la morfologia eritrocitària, plaquetar, i realitzar un recompte leucocitari percentual. Els leucòcits es classifiquen en dos grans grups: polinuclears (neutròfils, eosinòfils i basòfils) i mononucleats (limfòcits i monòcits).

Indicacions i interpretació

L'observació de la morfologia leucocitària és una tècnica analítica bàsica en l'estudi de qualsevol situació clínica en la qual es sospiti malaltia hematològica, presència en la fórmula leucocitària de cèl·lules que en condicions normals no han d'estar i en la valoració d'alteracions quantitatives en la fórmula leucocitària.
L'observació de la morfologia leucocitària ens permet valorar:
1) Alteracions quantitatives: hiperleucocitosi i leucopènies (nombre de leucòcits superior o inferior al valor de referència). Si augmenta la sèrie granulocítica parlem de neutrofília o desviació esquerra. L'augment de limfòcits es denomina limfocitosi (pot ser reactiva o una síndrome linfoproliferativa) i la seva disminució limfopènia. L'augment de monòcits el denominem monocitosi. L'eosinofília es refereix a l'augment d'eosinòfils.
2) Alteracions qualitatives associades o no a variacions en el nombre de les cèl·lules. Aquest tipus d'alteracions es solen observar fonamentalment en els neutròfils i limfòcits i molt menys en els restants leucòcits. Les alteracions morfològiques poden afectar el nucli o el citoplasma i ser indicatives de determinats processos patològics.
3) Existència en sang perifèrica de cèl·lules normalment no presents (blasts, mielòcits, cèl·lules plasmàtiques, eritroblasts i d'altres).
Les causes d'aquests processos són múltiples i han d'interpretar-se en el conjunt de dades de l'hemograma, altres dades analítiques i dins del context clínic del malalt.

Srm—Levetiracetam; c.massa(UHPLC-MS/MS)

El levetiracetam (S-2-(2-Oxopirrolidin-1-il)-butilamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis d'inici parcials (amb o sense generalització secundària). També està indicat en teràpia concominant en el tractament de les crisis mioclòniques, així com en crisis tònico-clòniques generalitzades primàries. El levetiracetam actua modificant les concentracions intraneuronals de calci(II) mitjançant la inhibició parcial dels corrents de calci(II) de tipus N, reduint l'alliberament de calci(II) de la reserva intraneuronal. També presenta una certa afinitat d'unió a la proteïna 2A de les vesícules sinàptiques que pareix disminuir la probabilitat de presentar una crisis epilèptica.

Indicacions i interpretació

L'administració de levetiracetam planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de levetiracetam en el sèrum o plasma [212].

San—Limfòcits; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de limfòcits dins el recompte diferencial leucocitari.
Els limfòcits són cèl·lules mononucleades petites de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, però la limfopoyesi requereix d'òrgans limfoides primaris (medul·la òssia i tim) i secundaris (ganglis linfàtics, melsa i teixit limfoide associat a mucoses, pell i teixit digestiu). Els que maduren a la medul·la òssia són els limfòcits B i són els responsables de la producció d'anticossos amb resposta a l'estímul antigènic. Els que maduren en el tim són els limfòcits T que són els responsables de les respostes immunes produïdes per cèl·lules. En els òrgans limfoides secundaris es a on es produeix la seva interacció amb el patogen per poder adquirir la seva funcionalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en infeccions bacterianes (TBC, sífilis, brucelosi) i víriques (Citomegalovirus, mononucleosi infecciosa, varicel·la, herpes, etc) en al·lèrgies medicamentoses, hipertiroidisme, lupus eritematòs sistèmic, sarcoidosi, i en especial en les sospites de síndromes linfoproliferatives cròniques (SLPc) com la leucèmia limfàtica crònica (LLC) i altres linfomes no Hodgkin (LNH) leucemitzat, ja que solen cursar amb xifres augmentades de limfòcits en valor absolut (limfocitosi).

Lks(San)—Limfòcits; fr.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de limfòcits dins el recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits
Els limfòcits són cèl·lules mononucleades petites de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, però la limfopoyesi requereix d'òrgans limfoides primaris (medul·la òssia i tim) i secundaris (ganglis linfàtics, melsa i teixit linfoide associat a mucoses, pell i teixit digestiu). Els que maduren a la medul·la òssia són els limfòcits B i són els responsables de la producció d'anticossos amb resposta a l'estímul antigènic. Els que maduren en el tim són els limfòcits T que són els responsables de les respostes immunes produïdes per cèl·lules. En els òrgans limfoides secundaris es a on es produeix la seva interacció amb el patogen per poder adquirir la seva funcionalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en infeccions bacterianes (TBC, sífilis, brucelosi) i víriques (Citomegalovirus, mononucleosi infecciosa, varicel·la, herpes, etc) en al·lèrgies medicamentoses, hipertiroidisme, lupus eritematòs sistèmic, sarcoidosi, i en especial en les sospites de síndromes limfoproliferatives cròniques (SLPc) com la leucèmia limfàtica crònica (LLC) i altres linfomes no Hodgkin (LNH) leucemitzat, ja que solen cursar amb xifres augmentades de limfòcits en valor absolut (limfocitosi).

San—Limfòcits; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de limfòcits dins el recompte diferencial leucocitari.
Els limfòcits són cèl·lules mononucleades petites de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, però la limfopoyesi requereix d'òrgans limfoides primaris (medul·la òssia i tim) i secundaris (ganglis linfàtics, melsa i teixit limfoide associat a mucoses, pell i teixit digestiu). Els que maduren a la medul·la òssia són els limfòcits B i són els responsables de la producció d'anticossos amb resposta a l'estímul antigènic. Els que maduren en el tim són els limfòcits T que són els responsables de les respostes immunes produïdes per cèl·lules. En els òrgans limfoides secundaris es a on es produeix la seva interacció amb el patogen per poder adquirir la seva funcionalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en infeccions bacterianes (TBC, sífilis, brucelosi) i víriques (Citomegalovirus, mononucleosi infecciosa, varicel·la, herpes, etc) en al·lèrgies medicamentoses, hipertiroidisme, lupus eritematòs sistèmic, sarcoidosi, i en especial en les sospites de síndromes linfoproliferatives cròniques (SLPc) com la leucèmia limfàtica crònica (LLC) i altres linfomes no Hodgkin (LNH) leucemitzat, ja que solen cursar amb xifres augmentades de limfòcits en valor absolut (limfocitosi).

Lks(San)—Limfòcits; fr.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de limfòcits dins el recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els limfòcits són cèl·lules mononucleades petites de la sang. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies, però la limfopoyesi requereix d'òrgans limfoides primaris (medul·la òssia i tim) i secundaris (ganglis linfàtics, melsa i teixit limfoide associat a mucoses, pell i teixit digestiu). Els que maduren a la medul·la òssia són els limfòcits B i són els responsables de la producció d'anticossos amb resposta a l'estímul antigènic. Els que maduren en el tim són els limfòcits T que són els responsables de les respostes immunes produïdes per cèl·lules. En els òrgans limfoides secundaris es a on es produeix la seva interacció amb el patogen per poder adquirir la seva funcionalitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en infeccions bacterianes (TBC, sífilis, brucelosi) i víriques (Citomegalovirus, mononucleosi infecciosa, varicel·la, herpes, etc) en al·lèrgies medicamentoses, hipertiroidisme, lupus eritematòs sistèmic, sarcoidosi, i en especial en les sospites de síndromes linfoproliferatives cròniques (SLPc) com la leucèmia limfàtica crònica (LLC) i altres linfomes no Hodgkin (LNH) leucemitzat, ja que solen cursar amb xifres augmentades de limfòcits en valor absolut (limfocitosi).

Lfs(San)—Limfòcits B CD19; fr.nom.

Els limfòcits B CD19 expressen a la seva membrana la molècula o antigen de diferenciació CD19. També presenten un receptor específic per a l'antigen (BCR), les immunoglobulines de superfície. Són cèl.lules que maduren a la medul.la òssia en els mamífers. En ser activades per l'antigen es diferencien en cèl.lules plasmàtiques amb la capacitat de segregar anticossos. Són els limfòcits responsables de la resposta immunitària humoral.

Indicacions i interpretació

Augment: increment relatiu com a conseqüència de tractament amb fàrmacs immunosupressors com el sèrum antilimfocitari o la globulina antitimocítica, trastorns autoimmunitaris com la malaltia de Graves, infeccions bacterianes, infeccions parasitàries com la malaltia de Chagas.
Disminució: immunodeficiències congènites, en especial immunodeficiències combinades greus (ICG), l'agammaglobulinèmia lligada a X (malaltia de Bruton) on hi ha absència de limfòcits B, immunodeficència comuna variable, hipogammaglobulinèmia transitòria de la infància.

Lfs(San)—Limfòcits B CD19+CD21-; fr.nom.

Els limfòcits CD19+CD21- formen una subpoblació de limfòcits B immadurs relacionats amb fenòmens d'autoimmunitat.

Indicacions i interpretació

Aquests limfòcits són útils pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC), l'expansió d'aquesta subpoblació defineix una subcategoria clínica associada a esplenomegàlia.

Lfs(San)—Limfòcits CD95; fr.nom.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits NK (CD3- CD16+ CD56+); fr.nom.

Les cèl·lules NK són limfòcits que formen part de la immunitat natural. La seva funció principal és la destrucció de cèl·lules tumorals o cèl·lules infectades per virus.

Indicacions i interpretació

Útils pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries i secundàries així com de la resposta antiviral i antitumoral.
Augment a nivell de teixits en tumors com mieloma, leucèmia mieloide, tumors neuroendocrins, neuroblastoma de l'adult, feocromocitoma. El percentatge i fenotip de les cèl·lules NK tenen valor en el seguiment de pacients neoplàsics.
Disminució: immunodeficiència comuna variable, displàsia tímica, immunodeficiència lligada al cromosoma X amb sindrome de hiper-IgM.

Lfs(San)—Limfòcits T (CD3+ CD4- CD8lo/-); fr.nom.

Els limfòcits T DN, un subconjunt important de limfòcits T madurs, existeixen com una població rara en sang perifèrica i teixits i tenen un paper vital en l'homeòstasi immunitaria en condicions normals. A més, actuen com a cèl·lules Treg, limfòcits T citotòxics o limfòcits Th i influeixen en el sistema immunitari innat i adaptatiu en diferents condicions patològiques, que estan estretament relacionades amb malalties inflamatòries, malalties autoimmunitàriess, tumorigènesi i desenvolupament tumoral.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits CD2CD56; fr.nom.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits CD3CD28; fr.nom.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits CD8CD56; fr.nom.

Indicacions i interpretació

Lfs CD19+(San)—Limfòcits (CD19+ CD27+); fr.nom. ("Limfòcits B memòria totals")

Quan un limfòcit B (LB) verge o naïf (CD19+ CD27- IgD+) s'activa com a resposta al reconeixement específic d'un antigen, continua el seu procés de diferenciació fins a cèl·lula plasmática o bé fins a cèl·lula B memòria. Durant aquest procés de diferenciació, que es produeix en els òrgans limfoides secundaris, la majoria de LB experimenten una maduració de l'afinitat i un canvi d'isotip, perdent la expressió d'IgD i IgM de membrana i adquirint la expressió d'IgG, IgA o IgE. A més, adquireixen la expressió de CD27.
Els LB CD27+ IgD- són els que van efectuar el canvi d'isotip i són capaços de sintetitzar IgG, IgA o IgE en activar-se després del reconeixement específic d'un antigen, mentre que els LB CD27+ IgD+ corresponen als LB memòria que no han efectuat el canvi de isotip i sintetitzen IgM.

Indicacions i interpretació

L'estudi fenotípic dels limfòcits B (LB) de sang perifèrica és útil per al diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC), essent un dels criteirs diagnòstics de la IDVC la disminució del % de LB memòria amb canvi d'isotip amb respecte als valors fisiològics.
A més, la determinació del percentatge de LB memòria totals (CD19+ CD27+) i LB memòria amb canvi d'isotip (CD19+ CD27+ IgD-) permet classificar els pacients amb IDVC en 3 grups segons la "Classificació de Paris" : el grup BM0 inclou pacients amb un % reduït de LB memòria totals; el grup BM1 inclou pacients amb un % dins dels valors de referència de LB memòria totals però un % reduït de LB memòria amb canvi d'isotip; el grup BM2 inclou pacients amb un % dins dels valors de referència de LB memòria totals i LB memòria amb canvi d'isotip.
La pertinença d'un pacient al grup BM2 està associada a unes manifestacions clíniques més lleus. La pertinença al grup BM0 està associada a un fenotip clínic més greu, amb major prevalença de esplenomegàlia, malaltia limfoproliferativa i inflamació granulomatosa. La pertinença al grup BM1 està associada a esplenomegàlia i un fenotip clínic intermedi entre BM2 i BM0.

Lfs(San)—Limfòcits CD4CD29 / Limfòcits CD4CD45RA; raó nom.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits CD4CD45RO / Limfòcits CD4CD45RA; raó nom.

Indicacions i interpretació

Lfs(San)—Limfòcits CD8CD11b; fr.nom.

Indicacions i interpretació

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Srm—Lipoproteïna(a); c.subst.

La lipoproteïna (a) [Lp(a)] es una partícula lipoproteica, estructuralment formada per la unió d'una partícula de LDL amb una proteïna glicosilada anomenada apolipoproteína (a) [apo(a)], de la que depenen les propietats estructurals i funcionals de la partícula. L'apo(a) presenta una gran homologia estructural amb el plasminògen (al voltant del 80%). L'apo(a) es de major tamany que el plasminogen i està formada por aminoàcids organitzats en els kringles, el KIV tipo-2 pot tenir un número variable de còpies, fins un màxim de 40. Aquesta homologia, especialment en el KIV, fa que l'apo(a) competeixi amb el plasminogen en la seva capacitat per unir-se a la fibrina, qualitat que explicaria algunes de las accions de la Lp(a).
La concentració de Lp(a) en el plasma està determinada en un elevat percentatge per factors genètics, el que fa que sigui relativament estable durant tota la vida de l'individu, encara que diverses situacions fisiopatològiques poden modificar-la. La seva concentració és baixa en el moment del naixement i augmenta als pocs dies per mantenir-se sense canvis al llarg de la vida, tant en homes com en dones, encara que en aquestes hi ha augments de la seva concentració en el plasma durant la gestació i després de la menopausa.
Els factors ambientals, només modifiquen una baixa proporció de la concentració de la Lp(a), es per aquesta raó per la que s'assumeix que no es necessari repetir de forma periòdica la seva determinació.
Diferents situacions patològiques, com la hipercolesterolèmia familiar, cardiopatia coronària, obesitat, diabetes mellitus, insuficiència renal i tiroïditis autoimmune, s'associen a concentracions elevades de Lp(a).
La Lp(a), igual que les partícules de LDL, poden travessar amb facilitat l'endoteli vascular i acumular-se en la íntima arterial. Així, les seves concentracions elevades promouen l'aterosclerosi mitjançant la via del reclutament de cèl•lules inflamatòries, o a través de la via de la unió a fosfolípids pro-inflamatoris oxidats.
Els mecanismes pels quals la Lp(a) pot contribuir a la formació del trombe inclouen la inhibició de la fibrinòlisi, amb una intensificació de l'estabilització del coàgul, i l'augment de la coagulació a través del bloqueig de l'inhibidor del factor tissular.

Indicacions i interpretació

La majoria dels estudis prospectius realitzats han trobat associació directa entre l'augment de la concentració de Lp(a) en el plasma i el risc de patir un infart de miocardi, malaltia arterial perifèrica, malaltia cerebrovascu¬lar i desenvolupament precoç de l'aterosclerosi.
Hauria de demanar-se en pacients amb malaltia cardiovascular aterosclerosa prematura sense factors de risc de primer ordre (tabaquisme, hipertensió arterial, diabetis mellitus, altres alteracions lipídiques o historia familiar d'isquèmia precoç). En pacients que són refractaris al tractament amb hipolipemiants. En pacients amb hipercolesterolemia familiar. En possibles receptors de trasplantament cardíac i en casos de reestenosi després de bypass coronari o angioplàstia coronària.

Pac—Líquid ascític; pH

El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan la quantitat de líquid excedeix els 25 mL i augmenta progressivament es denomina ascitis. Aquest ultrafiltrat té la mateixa composició que el plasma en quant a molècules de petita massa molar, però conté una menor concentració de proteïna i molècules unides a proteïna.

Indicacions i interpretació

Aïlladament, la medició del pH en el líquid ascític no té utilitat clínica en la detecció d'una infecció en aquest fluid, és una magnitud amb poca sensibilitat i especificitat diagnòstica, però en associació amb la medició del número de neutròfils al líquid, pot augmentar la sensibilitat fins al 98 % per detectar infeccions bacterianes.
El pH en el líquid ascític pot estar disminuït en peritonitis bacteriana espontània, ascitis pancreàtica, peritonitis tuberculosa i ascitis maligna.

Pac—Líquid pleural; pH

L'aalmulació o increment del liquid pleurCU es denomina vessament pleural. Quan aquest existeix, en quantitat apreciable, en general està indicat el seu estudi en el laboratori. En condicions normals, l'espai pleural conté d'1 a 10 ml de fluid. Es considera patològic un volum de líquid pleural que pugui ser detectat radiològicament.

Indicacions i interpretació

La disminució del pH en el líquid pleural (<7,30) indica l'acumulació d'ions hidrogen en l'espai pleural i normalment s'acompanya d'una disminució de la concentració de glucosa en el líquid pleural. Aquests vessaments es poden trobar en casos de vessaments paraneumònics complicats i empiema, ruptura esofàgica (pot disminuir el pH < 7,00), processos pleurals malignes i tuberculosi [B]. La disminució del pH en el líquid pleural també pot se indicatiu d'artritis reumatoide, hemotòrax, acidosi sistèmica, paragonimiasi i lupus eritematós sistèmic.
L'acidosi en el líquid pleural dels vessaments paraneumònics complicats i l'empiema és deguda a un increment de l'activitat metabòlica del líquid pleural (fagocitosi del neutròfils, metabolisme bacterià i acumulació d'àcid làctic i productes de degradació de la glucosa) [B].
La disminució del pH en els vessaments malignes de la pleura es troba en estadis avançats de la malaltia i està associat amb una baixa supervivència [B].
La interpretació del resultat del pH en líquid pleural ha de tenir en compte el context en que es troba el pacient (estat de salut general, estatus pulmonar, malaltíes colaterals, estadiatge del tumor,...).

Srm—Lutropina; c.subst.arb.

La lutropina és una hormona peptídica produïda per la hipòfisi anterior, sota el control de la gonadoliberina i els esteroides sexuals, i constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta. La seva funció és estimular al cos luti per a la síntesi de progesterona i 17beta-estradiol, i a les cèl·lules de Leydig per a la síntesi de testosterona.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques són: hipogonadismes, determinar el moment de l'ovulació, amenorrea, ovari poliquístic i menopausa.

Srm—Magnesi(II); c.subst.

El magnesi és l'element químic de número atòmic 12, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, es troba principalment en els ossos i en l'interior de les cèl·lules, i està implicat en nombroses reaccions enzimàtiques, en reaccions del DNA i del RNA, i en l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de magnesi en sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, que té particular interès en la insuficiència renal, en el hipoparatiroïdisme i en casos de tetània.

Pla—Magnesi(II); c.subst.

El magnesi és l'element químic de número atòmic 12, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, es troba principalment en els ossos i en l'interior de les cèl·lules, i està implicat en nombroses reaccions enzimàtiques, en reaccions del DNA i del RNA, i en l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de magnesi en sèrum serveix per avaluar el seu metabolisme, que té particular interès en la insuficiència renal, en el hipoparatiroïdisme i en casos de tetània.

Uri—Magnesi(II) / Creatinini; raó subst.

El magnesi és l'element químic de número atòmic 12, que en l'estat d'oxidació 2+, en forma d'ió, es troba principalment en els ossos i en l'interior de les cèl·lules, i està implicat en nombroses reaccions enzimàtiques, en reaccions del DNA i del RNA, i en l'excitabilitat neuromuscular.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per avaluar el seu metabolisme, que té particular interès en la insuficiència renal, en el hipoparatiroïdisme i en casos de tetània.

Uri—Metadona; c.arb. (metadona; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

La metadona és un opiaci sintètic derivat de la 3,3-difenilpropilamina. És lleugerament més potent que la morfina i comparteix totes les seves característiques farmacològiques.
S'utilitza com a substitut de l'heroïna en programes de desintoxicació atès que té una semivida d'eliminació superior a l'heroïna i com a conseqüència, la simptomatologia de la síndrome d'abstinència és més lleu. S'elimina per l'orina aproximadament un 20%.

Indicacions i interpretació

La mesura qualitativa de metadona en l'orina permet el control i el seguiment en pacients sotmesos a teràpia amb metadona.

Uri—Metadona; c.arb. (metadona; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

La metadona és un opiaci sintètic derivat de la 3,3-difenilpropilamina. És lleugerament més potent que la morfina i comparteix totes les seves característiques farmacològiques.
S'utilitza com a substitut de l'heroïna en programes de desintoxicació atès que té una semivida d'eliminació superior a l'heroïna i com a conseqüència, la simptomatologia de la síndrome d'abstinència és més lleu. S'elimina per l'orina aproximadament un 20%.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària de metadona en l'orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquests fàrmacs o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.

Hb(San)—Metahemoglobina; fr.massa

L'hemoglobina és una proteïna tetramèrica constituïda per dos parells de cadenes polipeptídiques. Cadascuna d'elles, té associat un grup hem, que conté una molècula de ferro. Cada molècula d'hemoglobina és capaç d'unir quatre molècules d'oxígen, una a cada grup hem. L'hemoglobina té un paper molt important en el transport d'oxígen des dels pulmons als teixits i del diòxid de carboni des dels teixits als pulmons.
La mesura de la concentració de massa de l'hemoglobina ofereix una valuosa informació sobre el transport d'oxígen a la sang. La presència de dishemoglobines, com la carboxihemoglobina, metahemoglobina i sulfohemoglobina, així com elevades concentracions de variants de l'hemoglobina (com l'hemoglobina fetal), o de certes toxines, poden canviar la capacitat d'unió de l'hemoglobina a l'oxígen.
L'àtom de ferro present en el grup hem de l'hemoglobina normalment es troba en el seu estat reduït (Fe+2). En medi alcalí, el ferro s'oxida a Fe+3, per acció de components nitrogenats de la dieta (més freqüent en pediatria) o per agents tòxics com: fàrmacs (quinolones, fenacetina, sulfonamides, etc.), anestèsics locals (procaïna, benzocaïna, lidocaïna, etc.), exposició a agents industrials, cianoderivats, òxid nitròs (emprat en el tractament de la hipertensió pulmonar), nitrats i nitrits utilitzats en agricultura, etc.
La deficiència genètica del sistema NADH-citocromo reductasa, també pot produïr augments de la fracció de metahemoglobina.
Aquesta oxidació transforma al grup hem en hematina i a la hemoglobina en metahemoglobina (MetHb (%) = cMetHb / ctHb x 100), produïnt cianosi en l'individu, ja que és incapaç d'unir de forma reversible l'oxígen.
La presència de metahemoglobina desplaça la corva de dissociació de l'oxigen a l'esquerra, comprometent l'alliberament d'oxígen als teixits.

Indicacions i interpretació

Fraccions de metahemoglobina superiors a 15 %, poden provocar pseudocianosi. A partir de fraccions del 30 %, pot provocar mals de cap i dispnea i, a partir del 70%, pot resultar mortal. En la majoria dels casos, la metahemoglobina s'adquireix de medicaments o substàncies químiques que continguin grups nitro i amino. La metahemoglobinèmia pot ser tractada administrant blau de metilè per via intravenosa.

Srm—Metotrexat; c.subst.

El metotrexat és un fàrmac antineoplàsic que s'utilitza, sol o en combinació amb altres fàrmacs antineoplàsics, en el tractament de processos neoproliferatius i altres malalties. A dosis baixes (7,5 – 25 mg/setmana) s'utilitza en el tractament de la psoriasi greu, artritis reumatoide i sarcoïdosi. Dosis mitjanes i altes (35 mg/m2 - 12 g/m2) s'utilitzen en el tractament del sarcoma osteogènic, leucèmia, limfoma no hodgkinià, càncer de pulmó i carcinoma de mama. L'administració de metotrexat comporta l'administració d'un "factor de rescat" (àcid folínic).

Indicacions i interpretació

L'administració de metotrexat a dosis mitjanes i altes comporta el risc de fracàs renal agut, per això ha de controlar-se la seva eliminació mesurant la concentració de metotrexat a diferents temps després de finalitzada la infusió; a més a més permet ajustar la dosi del "factor de rescat" (Leucovorin).

LCR—Metotrexat; c.subst.

El metotrexat és un fàrmac antineoplàsic que s'utilitza, sol o en combinació amb altres fàrmacs antineoplàsics, en el tractament de processos neoproliferatius i altres malalties. A dosis baixes (7,5 – 25 mg/setmana) s'utilitza en el tractament de la psoriasi greu, artritis reumatoide i sarcoïdosi. Dosis mitjanes i altes (35 mg/m2 - 12 g/m2) s'utilitzen en el tractament del sarcoma osteogènic, leucèmia, limfoma no hodgkinià, càncer de pulmó i carcinoma de mama. L'administració de metotrexat comporta l'administració d'un "factor de rescat" (àcid folínic).

Indicacions i interpretació

L'administració de metotrexat a dosis mitjanes i altes comporta el risc de fracàs renal agut, per això ha de controlar-se la seva eliminació mesurant la concentració de metotrexat a diferents temps després de finalitzada la infusió; a més a més permet ajustar la dosi del "factor de rescat" (Leucovorin).

Pla—Metotrexat; c.subst.

El metotrexat és un fàrmac antineoplàsic que s'usa, sol o en combinació amb altres fàrmacs antineoplàsics, en el tractament de processos neoproliferatius i altres malalties. A dosis baixes (7,5 – 25 mg/setmana) s'utilitza en el tractament de la psoriasi greu, asma, artritis reumatoide i sarcoïdosi. Dosis mitjanes i altes (35 mg/m2 - 12 g/m2) s'utilitzen en el tractament del sarcoma osteogènic, leucèmia, limfoma no hodgkinià, càncer de pulmó i carcinoma de mama. L'administració de metotrexat comporta l'administració d'un "factor de rescat" (àcid folínic).

Indicacions i interpretació

L'administració de metotrexat a dosis mitjanes i altes comporta el risc de fracàs renal agut, per això ha de controlar-se la seva eliminació mesurant la concentració de metotrexat a diferents temps després de finalitzada la infusió; a més a més permet ajustar la dosi del "factor de rescat" (Leucovorin).

Perfil "limfocitari avançat B" compost de:

Indicacions i interpretació

El Perfil limfocitari avançat B (Sang) comprèn l'estudi de les següents anàlisis:
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B immadurs (CD19+CD21loCD38lo); fr.nom.: Els limfòcits CD19+CD21lo/- formen la subpoblació de limfòcits B immadurs a sang perifèrica. Útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC). Molts pacients CVID mostren un augment de cèl·lules B immadures i l'expansió d'aquesta subpoblació defineix una subcategoria clínica associada a esplenomegàlia, linfoproliferació i a citopènies per autoimmunitat.
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B transicionals (CD19+CD24hiCD27-CD38hi) fr.nom.: S'anomenen limfòcits transicionals als que es troben en una etapa de canvi des de limfocits immadurs fins a limfocits madurs, be foliculars, reguladors o de zona marginal. Es caracteritzen per l'expressió dels marcadors CD19+CD24hiCD27-CD38hi IgD i IgM. L'estudi fenotípic dels limfòcits transicionals de sang perifèrica és útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC), El percentatge de cèl·lules B transicionals és lleugerament més gran en pacients amb IDVC. I es troben molt augmentades (almenys un 9%) en un 15% dels pacients i està associat a a nombre reduït de cèl·lules B de la zona marginal, definint un subgrup clínic amb limfadenopaties i infiltrats inflamatoris.
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B NAIVE (CD19+CD27- IgD+ IgM+); fr.nom.: Una cèl•lula B naïf és una cèl•lula B que no ha estat exposada a un antigen. Les cèl•lules B madures naïf sortiran de la medul•la òssia i entraran en la circulació com a cèl•lules B transicionals de tipus 1 (T1). Les cèl•lules B transicionals es poden trobar a la sang i en els òrgans de limfoides secundaris però poques vegades entren als limfàtics. Les cèl•lules T1 es entren primer a la polpa vermella de la melsa i després a la polpa blanca, tot prosseguint la seva maduració (marcada per un augment gradual de l'expressió d'IgD a la membrana). Després d'unes hores a la polpa blanca, les cèl•lules T1 es converteixen en cèl•lules B transicionals de tipus 2 (T2). Algunes d'aquestes cèl•lules T2 comencen a colonitzar les àrees riques en B de la melsa i adquireixen la possibilitat d'emigrar a altres teixits limfoides secundaris. Aquestes cèl•lules, que tornaran a circular al llarg del sistema limfoide, es coneixen com a cèl•lules B foliculars i es consideren cèl•lules B perifèriques naïf completament madures. Altres cèl•lules T2 es mouen des de la polpa vermella de la melsa fins a la seva zona marginal, convertint-se en limfòcits B de zona marginal madurs (MZ). Encara que són principalment esplèniques, algunes cèl•lules B MZ també es poden trobar en els fol•licles linfoides a les plaques de Peyer i als ganglis limfàtics mesentèrics. Aquestes cèl•lules B majoritàriament no recirculadores, solen tenir un llindar d'activació més baix que les cèl•lules B foliculars i tenen un abast més llarg. Les cèl•lules B MZ responen principalment als antígens de Ti (en comptes de als antígens Td, com ho fan les cèl•lules B foliculars) i no donen lloc a cèl•lules B de memòria. Útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC). Augment: increment relatiu com a conseqüència de tractament amb fàrmacs immunosupressors com el sèrum antilimfocitari o la globulina antitimocítica, trastorns autoimmunitaris com la malaltia de Graves, infeccions bacterianes, infeccions parasitàries com la malaltia de Chagas. Disminució: immunodeficiències congènites, en especial immunodeficiències combinades greus (ICG), l'agammaglobulinèmia lligada a X (malaltia de Bruton) on hi ha absència de limfòcits B, immunodeficència comuna variable, hipogammaglobulinèmia transitòria de la infància.
Lfs CD19+(San)—Plasmablastes (IgD-CD27+CD38+CD24-); fr.nom.: S'anomenen plasmablastes als limfòcits que es troben en una etapa de canvi des de limfocits activats fins a cèl•lules plasmàtiques. Es caracteritzen per un major tamany i l'expressió dels marcadors CD19, CD38hi, i no expressen IgM. L'estudi fenotípic dels plasmablastes a sang perifèrica és útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC).
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B de memòria zona marginal (CD19+ CD27+ IgD+ IgM+); fr.nom.: Les cèl•lules B de la zona marginal són cèl•lules B madures no circulants que es troben a la zona marginal de la melsa. [1] Aquesta regió conté diversos subtipus de macròfags, cèl•lules dendrítiques i les cèl•lules B MZ; no està totalment formada fins a 1 a 2 anys en humans]. Les cèl•lules MZ B expressen alts nivells d'IgM, CD21, CD1, CD9 i nivells baixos de IgD, CD23, CD5 i CD11b. Tenen evidències d'hipermutació somàtica en els seus gens d'immunoglobulina, indicant que s'han generat a través d'una reacció central germinal per convertir-se en cèl•lules de memòria.
Poden participar ràpidament en les respostes immunitàries primerenques independentment de les cèl•lules T. Són una primera línia de defensa contra antígens sistèmics que entren a la circulació i quedin atrapats a la melsa. Es creu que són especialment reactius als components de la paret cel•lular bacteriana i a autoantígens producte de l'envelliment. Les cèl•lules B ZM també mostren un menor dintell d'activació que les cèl•lules B foliculars i més propensió per a la diferenciació en cèl•lules plasmàtiques.
L'estudi fenotípic dels limfòcits B a sang perifèrica és útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC). Els pacients amb IDCV amb esplenomegàlia presenten una disminució significativa dels limfòcits B de la zona marginal. S'observa una reducció severa (≤ 2%) en un 10% dels pacients i

la majoria també tenen una reducció severa (≤ 2%) de les cèl•lules B de memòria amb canvi de classe.
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B de memòria pre-switch/ IgM (CD19+ CD27+ IgM+ IgD-); fr.nom.: Tenint en compte l'expressió de CD27, IgD i IgM s'han tipificat 4 subpoblacions principals de limfòcits B de memòria (malgrat n'hi ha més de sis): 1) cèl•lules CD27 + IgM- IgD- (CBM switched, IgG +, IgA + o IgE +), que representen aproximadament el 20% de les cèl•lules B circulants; 2) cèl•lules CD27 + IgM + IgD + (CBM IgM), que constitueixen aproximadament el 15% de les cèl•lules B circulants; 3) cèl•lules CD27 + IgM + IgD- (CBM només IgM), que conformen aproximadament 5% de les cèl•lules B circulants, i 4) cèl•lules CD27- IgM- IgD- (CBM CD27-), que sumen entre 1 i 5% de les cèl•lules B circulants, Les cèl•lules B de memòria IgM + s'originen a partir de respostes del centre germinal però també poden generar-se fora del CG. Són una població heterogènia composta, probablement, per almenys una població de cèl•lules B amb funció adaptativa i amb indicis d'haver passat pel centre germinal (CBM IgM), que serien un reservori de cèl•lules B de llarga vida a partir del qual es reconstituirien contínuament les cèl•lules B de memòria amb canvi de classe. Existeix una altra població que correspondria a cèl·lules B de la zona marginal que té funcions similars a les a les innates, probablement responsables de les respostes d'activació T independent que protegeixen contra bacteris encapsulats com Streptococcus sp,. Ambdues subpoblacions poden participar en respostes immunes dependents i independents.
L'estudi fenotípic dels limfòcits B a sang perifèrica és útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC).
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B de memòria amb canvi de classe (CD19+ CD27+ IgD- IgM-) (%); fr.nom.: Els LB CD27+ IgM-IgD- són els que han efectuat el canvi d'isotip i són capaços de diferenciar-se en CP per a sintetitzar IgG, IgA o IgE, en activar-se després del reconeixement d'un antigen. L'estudi fenotípic dels limfòcits B a sang perifèrica és útil pel diagnòstic d'immunodeficiències primàries com la immunodeficiència variable comú (IDVC), essent un dels criteris diagnòstics de la IDVC la disminució del % de LB memòria amb canvi d'isotip amb respecte als valors fisiològics. Aproximadament, la meitat de pacients presenten valors ≤ 2%, i en un 3% no es poden detectar en sang perifèrica. Les cèl•lules B de la memòria es correlacionen amb els nivells sérics d'algunes immunoglobulines (IgA i IgG).
Lfs CD19+(San)—Limfòcits B de memòria sense canvi de classe (CD19+ CD27+ CD38- IgM+IgD+) (%); fr.nom.: Malgrat la manca de consens universal, hi ha proves substancials que indiquen que les cèl•lules de memòria sense canvi de classe IgD+IgM+ poden representar cèl•lules B de zona marginal circulants. També es creu que poden generar-se en pacients amb hiper IgM deficients en CD40L que no poden rebre ajuda de cèl•lules T ni formar centres germinals i passar un canvi de classe.

Pla—Micofenolat; c.massa(UHPLC-UV)

El micofenolat mofetil (MMF; nom comercial CellCept®, Myfortic®) és un èster del micofenolat, el qual és produït per espècies de fongs del gènere Penicillium. En el fetge el MMF és convertit per hidròlisi al seu metabòlit actiu, el MPA2, el qual inhibeix de manera reversible i no competitiva l'activitat de l'enzim inosina monofosfat deshidrogenasa (IMPDH) durant la síntesi d'ADN en la fase S del cicle cel•lular. Aquest enzim juga un paper important en la síntesi de novo de nucleòtids de guanosina en els limfòcits T i B. Per tant, la inhibició de la IMPDH porta a una disminució de nucleòtids de guanosina i a un augment de nucleòtids d'adenosina fet que produeix una inhibició de la síntesi d'ADN i de la proliferació cel·lular, sent aquest el principal mecanisme mitjançant el qual el micofenolat exerceix les seves accions immunosupressores. Un altre mecanisme derivat de la disminució dels nucleòtids de guanosina és la inhibició de la glicosilació i l'expressió de molècules d'adhesió i, per tant, disminueix el reclutament de limfòcits i monòcits en els llocs d'inflamació.
Per altra banda, el micofenolat inhibeix la forma induïble de l'enzim sintetasa de l'òxid nítric (iNOS), la qual cosa porta a una menor producció d'òxid nítric i conseqüentment a un menor dany cel·lular. El micofenolat té efectes favorables en la malaltia cardiovascular, ja que mitjançant la inhibició de la iNOS disminueix l'oxidació de lipoproteïnes i, per tant, retarda la progressió de l'aterosclerosi en pacients amb lupus eritematós sistèmic (LES). A més, hi ha evidència que el micofenolat suprimeix la producció d'autoanticossos en inhibir la proliferació de cèl•lules B.

Indicacions i interpretació

L'administració de MMF planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials, especialment gastrointestinals, infeccions i tumors. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de la concentració de micofenolat en el plasma.

Srm—beta2-Microglobulina; c.massa

Srm—beta2-Microglobulina (massa molar = 11 800 g/mol) és una proteïna sintetitzada per les cèl·lules nucleades de l'organisme. És filtrada pels glomèruls i reabsorbida (99%) pel túbul renal proximal on és catabolitzada, de manera que sols traces (menys del 1%) d'aquesta proteïna s'eliminen per l'orina. És un component de la membrana cel·lular dels macròfags i limfòcits T i B, enllaçada covalentment, associada als antígens HLA. Per aquesta raó, augments de la concentració sèrica reflecteixen augments en el recanvi de cèl·lules limfopoiètiques. En els trastorns túbul-intersticials està notablement augmentada. En malalties renals, la seva concentració sèrica és un bon reflex de la filtració glomerular. En malalties glomerulars, la concentració plasmàtica està augmentada, mentre que la urinària està disminuïda. En malalties tubulars, succeeix al contrari, la concentració plasmàtica està disminuïda mentre que la urinària està augmentada. La semivida plasmàtica és de 107 minuts.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum pot ser útil per avaluar la funció dels túbuls renals i per al control de l'evolució dels tumors de limfòcits B.
Augmentada: Inflamació, leucèmia limfoide crònica activa, exposició a metalls pesants, antineoplàsics, aminoglucòsids i antiinflamatoris, rebuig del trasplantament renal, infeccions urinàries altes, en el limfoma i el mieloma es relacionen amb la massa tumoral, pronòstic i l'activitat de la malaltia, canvis en relació amb l'activitat de la malaltia: lupus eritematós sistèmic, sarcoïdosi, malalties víriques.

San—Monòcits; c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de monòcits dins del recompte diferencial leucocitari.
Els monòcits són cèl·lules mononucleades grans (20-40 µm) de la sang, pertanyen al sistema mononuclear fagocític i s'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els granulòcits neutròfils formen part dels "fagòcits professionals", amb major importància quan les partícules estranyes són de gran tamany o estan en nombre molt elevat. És una cèl·lula amb nucli regular o arronyonat de citoplasma ampli, que pot presentar granulació en forma de polsim nuclear.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en especial aquelles que poden cursar amb xifres augmentades de monòcits (monocitosi) com en sentit ampli són els processos inflamatoris, infecciosos (TBC, endocarditis), recuperació d'una agressió tissular, processos neoplàsics d'origen extrahematològics, malalties autoimmunes, granulomatoses, i sospites de síndromes mielodisplàsiques/ mieloproliferatives com la leucèmia mielomonocítica crònica (LLMC) que ja entra al terreny de malaltia hematològica.

Lks(San)—Monòcits; fr.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de monòcits dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els monòcits són cèl·lules mononucleades grans (20-40 µm) de la sang, pertanyen al sistema mononuclear fagocític i s'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els granulòcits neutròfils formen part dels "fagòcits professionals", amb major importància quan les partícules estranyes són de gran tamany o estan en nombre molt elevat. És una cèl·lula amb nucli regular o arronyonat de citoplasma ampli, que pot presentar granulació en forma de polsim nuclear.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en especial aquelles que poden cursar amb xifres augmentades de monòcits (monocitosi) com en sentit ampli són els processos inflamatoris, infecciosos (TBC, endocarditis), recuperació d'una agressió tissular, processos neoplàsics d'origen extrahematològics, malalties autoimmunes, granulomatoses, i sospites de síndromes mielodisplàsiques/ mieloproliferatives com la leucèmia mielomonocítica crònica (LLMC) que ja entra al terreny de malaltia hematològica.

San—Monòcits; c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de monòcits dins del recompte diferencial leucocitari.
Els monòcits són cèl·lules mononucleades grans (20-40 µm) de la sang, pertanyen al sistema mononuclear fagocític i s'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els granulòcits neutròfils formen part dels "fagòcits professionals", amb major importància quan les partícules estranyes són de gran tamany o estan en nombre molt elevat. És una cèl·lula amb nucli regular o arronyonat de citoplasma ampli, que pot presentar granulació en forma de polsim nuclear.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en especial aquelles que poden cursar amb xifres augmentades de monòcits (monocitosi) com en sentit ampli són els processos inflamatoris, infecciosos (TBC, endocarditis), recuperació d'una agressió tissular, processos neoplàsics d'origen extrahematològics, malalties autoimmunes, granulomatoses, i sospites de síndromes mielodisplàsiques/ mieloproliferatives com la leucèmia mielomonocítica crònica (LLMC) que ja entra al terreny de malaltia hematològica.

Lks(San)—Monòcits; fr.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de monòcits dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els monòcits són cèl·lules mononucleades grans (20-40 µm) de la sang, pertanyen al sistema mononuclear fagocític i s'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixin les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els granulòcits neutròfils formen part dels "fagòcits professionals", amb major importància quan les partícules estranyes són de gran tamany o estan en nombre molt elevat. És una cèl·lula amb nucli regular o arronyonat de citoplasma ampli, que pot presentar granulació en forma de polsim nuclear.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en moltes patologies, en especial aquelles que poden cursar amb xifres augmentades de monòcits (monocitosi) com en sentit ampli són els processos inflamatoris, infecciosos (TBC, endocarditis), recuperació d'una agressió tissular, processos neoplàsics d'origen extrahematològics, malalties autoimmunes, granulomatoses, i sospites de síndromes mielodisplàsiques/ mieloproliferatives com la leucèmia mielomonocítica crònica (LLMC) que ja entra al terreny de malaltia hematològica.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

San—Neutròfils(segmentats); c.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats neutròfils dins del recompte diferencial leucocitari. Els granulòcits segmentats neutròfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els monòcits formen part dels "fagòcits professionals", i circulen per la sang perifèrica on exerceixen les seves funcions de fagocitosi i bacteriolisi. El nucli, posseeix generalment entre tres i cinc lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma, conté nombrosos grànuls secundaris que es tenyeixen de color marró amb les tincions panòptiques habituals.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (neutrofilia) d'origen extrahematològics com en infeccions (bacterianes, víriques, etc), estrès, infarts de miocardi, induïdes per drogues, neoplàsies, hemòlisis i sospites de sìndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), leucèmia neutrofílica crònica (LNC) que ja entra en el terreny de malaltia hematològica. Valorat com a recompte disminuït (neutropènia), que al igual que en el cas anterior pot tenir la seva causa extrahematològica com d'origen autoimmune, postinfecciosa, induïda per fàrmacs, associada a processos immunològics (lupus), associat a malalties metabòliques, defectes nutricionals (dèficit de ferro, cobalamines, àcid fòlic, etc), alcoholisme, hiperesplenisme, neutropènies idiopàtiques, o pot tenir causa hematològica com aplàsies, síndromes mielodisplàsiques, neutropènies cícliques.

San—Neutròfils(segmentats); c.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de granulòcits segmentats neutròfils dins del recompte diferencial leucocitari. Els granulòcits segmentats neutròfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els monòcits formen part dels "fagòcits professionals", i circulen per la sang perifèrica on exerceixen les seves funcions de fagocitosi i bacteriolisi. El nucli, posseeix generalment entre tres i cinc lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma, conté nombrosos grànuls secundaris que es tenyeixen de color marró amb les tincions panòptiques habituals.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (neutrofilia) d'origen extrahematològics com en infeccions (bacterianes, víriques, etc), estrès, infarts de miocardi, induïdes per drogues, neoplàsies, hemòlisis i sospites de sìndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), leucèmia neutrofílica crònica (LNC) que ja entra en el terreny de malaltia hematològica. Valorat com a recompte disminuït (neutropènia), que al igual que en el cas anterior pot tenir la seva causa extrahematològica com d'origen autoimmune, postinfecciosa, induïda per fàrmacs, associada a processos immunològics (lupus), associat a malalties metabòliques, defectes nutricionals (dèficit de ferro, cobalamines, àcid fòlic, etc), alcoholisme, hiperesplenisme, neutropènies idiopàtiques, o pot tenir causa hematològica com aplàsies, síndromes mielodisplàsiques, neutropènies cícliques.

Lks(San)—Neutròfils(segmentats); fr.nom. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats neutròfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats neutròfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els monòcits formen part dels "fagòcits professionals", i circulen per la sang perifèrica on exerceixen les seves funcions de fagocitosi i bacteriolisi. El nucli, posseeix generalment entre tres i cinc lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma, conté nombrosos grànuls secundaris que es tenyeixen de color marró amb les tincions panòptiques habituals.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (neutrofilia) d'origen extrahematològics com en infeccions (bacterianes, víriques, etc), estrès, infarts de miocardi, induïdes per drogues, neoplàsies, hemòlisis i sospites de sìndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), leucèmia neutrofílica crònica (LNC) que ja entra en el terreny de malaltia hematològica. Valorat com a recompte disminuït (neutropènia), que al igual que en el cas anterior pot tenir la seva causa extrahematològica com d'origen autoimmune, postinfecciosa, induïda per fàrmacs, associada a processos immunològics (lupus), associat a malalties metabòliques, defectes nutricionals (dèficit de ferro, cobalamines, àcid fòlic, etc), alcoholisme, hiperesplenisme, neutropènies idiopàtiques, o pot tenir causa hematològica com aplàsies, síndromes mielodisplàsiques, neutropènies cícliques.

Lks(San)—Neutròfils(segmentats); fr.nom. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el tant per cent de granulòcits segmentats neutròfils dins del recompte diferencial leucocitari comptat sobre 100 leucòcits.
Els granulòcits segmentats neutròfils són cèl·lules de mida intermèdia (10-12 µm) de la sang. S'originen en la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que adquireixen les característiques necessàries per exercir la seva funció com a cèl·lula madura. Juntament amb els monòcits formen part dels "fagòcits professionals", i circulen per la sang perifèrica on exerceixen les seves funcions de fagocitosi i bacteriolisi. El nucli, posseeix generalment entre tres i cinc lòbuls units per ponts cromatínics i el citoplasma, conté nombrosos grànuls secundaris que es tenyeixen de color marró amb les tincions panòptiques habituals.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en nombroses patologies. Valorat com a recompte augmentat (neutrofilia) d'origen extrahematològics com en infeccions (bacterianes, víriques, etc), estrès, infarts de miocardi, induïdes per drogues, neoplàsies, hemòlisis i sospites de sìndromes mieloproliferatives com la leucèmia mieloide crònica (LMC), leucèmia neutrofílica crònica (LNC) que ja entra en el terreny de malaltia hematològica. Valorat com a recompte disminuït (neutropènia), que al igual que en el cas anterior pot tenir la seva causa extrahematològica com d'origen autoimmune, postinfecciosa, induïda per fàrmacs, associada a processos immunològics (lupus), associat a malalties metabòliques, defectes nutricionals (dèficit de ferro, cobalamines, àcid fòlic, etc), alcoholisme, hiperesplenisme, neutropènies idiopàtiques, o pot tenir causa hematològica com aplàsies, síndromes mielodisplàsiques, neutropènies cícliques.

Uri—Opiacis; c.arb. (morfina; immunoanàlisi; no urgent) (negatiu, positiu)

La morfina i la codeïna són derivats naturals de l'opi que tenen aplicacions clíniques com a analgèsics, un derivat de la morfina és l'heroïna; aquests opiacis presenten risc de toxicomania. L'organisme metabolitza ràpidament els opiacis en el fetge, i excreta els metabòlits per l'orina; sent la morfina una forma d'excreció comuna per a tots ells.

Indicacions i interpretació

La mesura qualitativa d'opiacis en orina es realitza per al diagnòstic i control del tractament del consum d'opiacis.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Uri—Opiacis; c.arb. (morfina; immunoanàlisi; urgent) (negatiu, positiu)

La morfina i la codeïna són derivats naturals de l'opi que tenen aplicacions clíniques com a analgèsics, un derivat de la morfina és l'heroïna; aquests opiacis presenten risc de toxicomania. L'organisme metabolitza ràpidament els opiacis en el fetge, i excreta els metabòlits per l'orina; sent la morfina una forma d'excreció comuna per a tots ells.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració arbitrària d'opiacis en orina és útil pel cribratge de la presència/absència d'aquestes drogues o dels seus metabòlits en l'orina i els resultats obtinguts són de caràcter pressumptiu.

Pac—Orina; osmolalitat (urgent)

L'osmolalitat és la suma de les quantitats de substància de cada un dels soluts, ja siguin molècules o ions, d'una solució aquosa dividida per la massa d'aigua.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sèrum és útil per a l'establiment o la verificació del diagnòstic en diferents situacions patològiques, com ara: intoxicacions (etanol, metanol, etilenglicol, isopropanol, propilenglicol i paraldehid, en el coma (renal, per sobredosi de drogues d'abús o diabètic, cetoacidòtic o no).
En general, ajuda en el diagnòstic diferencial de les malalties renals i al maneig de pacients amb urèmia o en diàlisi. Dins les alteracions de la concentració de l'ió sodi, permet establir el diagnòstic diferencial entre la hiponatremia real i la ficticia i també és necessària per al diagnòstic de la síndrome de secreció inadequada de vasopressina.
En casos de cirugia o cures intensives, la mesura de l'osmolalitat en sèrum permet prevenir el xoc hipo o hipervolèmic i les alteracions hidroelectrolítiques, especialement en cas de teràpia endovenosa. Tanmateix, la mesura de l'osmolalitat s'utilitza per adjustar la hidratació en grans cremats, el tractament amb manitol en traumatismes craneoencefàlics o xocs, la medicació del coma hiperosmolar o avaluació de l'efectivitat de la teràpia insulínica.

Pac—Orina; osmolalitat (no urgent)

L'osmolalitat és la suma de les quantitats de substància de cada un dels soluts, ja siguin molècules o ions, d'una solució aquosa dividida per la massa d'aigua. Depèn principalment de les concentracions d'urea, amoni i electròlits.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en orina, practicada després de sotmetre al pacient a restricció hídrica, és útil per avaluar la capacitat dels tubs urinífers per concentrar l'orina. En la diabetis insípida l'osmolalitat de l'orina és molt baixa; aquest fet permet diferenciar aquesta malaltia de la poliúria neurogènica. En la insuficiència renal crònica l'osmolalitat de l'orina acostuma a variar entre 300 i 350 mOsm/kg.

Srm—Osteocalcina; c.massa

L'osteocalcina és un pèptid no col·lagen de massa molar 5800 g/mol compost per 49 aminoàcids i amb tres residus d'àcid α o β-carboxiglutàmic. L'osteocalcina és el pèptid més abundant de la matriu òssia i la seva síntesi es dur a terme als osteoblasts. Una vegada sintetitzat s'incorpora a la matriu extracel·lular de l'os i només una fracció reduïda s'allibera al torrent circulatori. Com que l'osteocalcina és una molècula inestable, per la seva sensibilitat a proteasses, al plasma es troben tant la molècula intacta com diversos fragments, dins dels quals el 1-43 N-terminal, anomenat N-MID, destaca per la seva major estabilitat. L'osteocalcina regula el metabolisme fosfocàlcic inhibint la precipitació de fosfat i calci iònic sobre l'os evitant així, l'excessiva mineralització de la matriu òssia, possiblement, a través de la seva unió amb el nucli inicial de hidroxiapatita. L'osteocalcina també exerceix una activitat quimiotàctica sobre els monòcits i macròfags, motiu pel qual, podria ser la responsable d'atreure cèl•lules a les superfícies endotelials durant el remodelat ossi.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de malalties òssies.
Augment: s'observen concentracions d'osteocalcina en el sèrum augmentades en diverses mamalties òssies associades a un augment del remodelat ossi (hiperparatiroïdisme primari, hiperparatiroïdisme secundari, enfermetat de Paget, osteomalàcia, osteopènia, osteoporosi, osteoporosi postmenopàusica, osteodistròfia nutricional i renal).

Srm—Oxcarbazepina+10-hidroxicarbazepina; c.massa(UHPLC-MS/MS)

L'oxcarbazepina (10,11-Dihidro-10-oxo-5H-dibenzo(b,f)azepina-5-carboxamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis d'inici parcials (amb o sense generalització secundària). També està indicat en crisis comicials refractàries a altres antiepilèptics.
L'oxcarbazepina, gairebé en la seva totalitat (≥ 95 %), és metabolitzada ràpidament (≤ 2-5 h) a 10-hidroxicarbazepina (el seu metabòlit farmacològicament actiu majoritari). Ambdós, exerceixen la seva activitat farmacològica principalment, bloquejant els canals de sodi potencial-dependents, el que produeix una estabilització de les membranes neuronals hiperexcitadas, una inhibició de la descàrrega neuronal repetitiva i una reducció de la propagació d'impulsos sinàptics. A més, la major conductància de potassi i modulació dels canals de calci activats per alt potencial podrien també contribuir a l'efecte anticonvulsius.

Indicacions i interpretació

L'administració d'oxcarbazepina planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual (principalment la 10-hidroxicarbazepina), i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament simultani de la concentració de 10-hidroxicarbazepina i d'oxcarbazepina en sèrum o plasma [212].

Gas(aSan)—Oxigen; pr.parc.

L'oxigen és essencial per al metabolisme cel·lular i tissular. El sistema cardiovascular és el responsable del transport d'oxigen a les cèl·lules. El transport d'oxigen comprèn quatre passos principals: convecció i difusió des de l'oxigen atmosfèric fins a la circulació pulmonar, combinació de l'oxigen amb l'hemoglobina per al seu transport, transport de l'oxigen per les artèries fins a les cèl·lules i, finalment, alliberació de l'oxigen als teixits per a la seva utilització.
L'oxigen en la sang es troba formant part d'una barreja de gasos. La pressió parcial d'oxigen és la pressió parcial que exerceix l'oxigen en fase gasosa que es troba en equilibri amb la sang
La mesura de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial és la magnitud que serveix per avaluar la funció respiratòria i l'oxigenació.

Indicacions i interpretació

La mesura de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial és un indicador de l'eficàcia de l'intercanvi d'oxigen a través dels pulmons fins a la sang arterial.
La disminució de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial rep el nom d'hipoxèmia.
Són causes d'hipoxèmia l'obstrucció de les vies aèries i totes aquelles situacions que donen lloc a hipoventilació alveolar com per exemple: la pneumònia, l'edema d'origen cardiogènic o no cardiogènic, la depressió del centre respiratori i les pneumopaties intersticials, entre d'altres.

Gas(vSan)—Oxigen; pr.parc.

L'oxigen és essencial per al metabolisme cel·lular i tissular. El sistema cardiovascular és el responsable del transport d'oxigen a les cèl·lules. El transport d'oxigen comprèn quatre passos principals: convecció i difusió des de l'oxigen atmosfèric fins a la circulació pulmonar, combinació de l'oxigen amb l'hemoglobina per al seu transport, transport de l'oxigen per les artèries fins a les cèl·lules i, finalment, alliberació de l'oxigen als teixits per a la seva utilització.
L'oxigen en la sang es troba formant part d'una barreja de gasos. La pressió parcial d'oxigen és la pressió parcial que exerceix l'oxigen en fase gasosa que es troba en equilibri amb la sang
La mesura de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial és la magnitud que serveix per avaluar la funció respiratòria i l'oxigenació.

Indicacions i interpretació

La mesura de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial és un indicador de l'eficàcia de l'intercanvi d'oxigen a través dels pulmons fins a la sang arterial.
La disminució de la pressió parcial d'oxigen en la sang arterial rep el nom d'hipoxèmia.
Són causes d'hipoxèmia l'obstrucció de les vies aèries i totes aquelles situacions que donen lloc a hipoventilació alveolar com per exemple: la pneumònia, l'edema d'origen cardiogènic o no cardiogènic, la depressió del centre respiratori i les pneumopaties intersticials, entre d'altres.

Hb(vSan)—Oxigen; fr.sat.

La fracció de saturació d'oxigen en l'hemoglobina és la relació, expressada en percentatge, entre el volum d'oxigen transportat per l'hemoglobina i el màxim volum d'oxigen que pot ser transportat per l'hemoglobina.
El coneixement de la saturació d'oxígen en l'hemoglobina és útil per predir la quantitat d'oxígen disponible per a la perfussió tissular.
L'equació és:

sO2 = 100 x [O2Hb/(O2Hb + HHb)]
A on:
O2Hb = oxihemoglobina
HHb = desoxihemoglobina

Els resultat d'oxihemoglobina i desoxihemoglobina s'obtenen a partir de la mesura espectromètrica mitjançant el mòdul de CO-Oximetria del sistema GEM Premier 5000.

Indicacions i interpretació

La fracció de saturació d'oxigen en l'hemoglobina de la sang arterial permet predir la concentració d'oxigen que es troba disponible per a la perfusió tissular i pot ser utilitzada per avaluar l'efectivitat de la teràpia amb oxigen. És útil en l'avaluació del grau d'hipòxia tissular en les alteracions respiratòries que produeixen cianosi i en les que la seva gravetat no es correlaciona amb la pressió parcial d'oxigen en la sang.

Hb(aSan)—Oxigen; fr.sat.

La fracció de saturació d'oxigen en l'hemoglobina és la relació, expressada en percentatge, entre el volum d'oxigen transportat per l'hemoglobina i el màxim volum d'oxigen que pot ser transportat per l'hemoglobina.
El coneixement de la saturació d'oxígen en l'hemoglobina és útil per predir la quantitat d'oxígen disponible per a la perfussió tissular.
L'equació és:

sO2 = 100 x [O2Hb/(O2Hb + HHb)]
A on:
O2Hb = oxihemoglobina
HHb = desoxihemoglobina

Els resultat d'oxihemoglobina i desoxihemoglobina s'obtenen a partir de la mesura espectromètrica mitjançant el mòdul de CO-Oximetria del sistema GEM Premier 5000.

Indicacions i interpretació

La fracció de saturació d'oxigen en l'hemoglobina de la sang arterial permet predir la concentració d'oxigen que es troba disponible per a la perfusió tissular i pot ser utilitzada per avaluar l'efectivitat de la teràpia amb oxigen. És útil en l'avaluació del grau d'hipòxia tissular en les alteracions respiratòries que produeixen cianosi i en les que la seva gravetat no es correlaciona amb la pressió parcial d'oxigen en la sang.

Pla—Paracetamol; c.massa

El paracetamol és un fàrmac analgèsic i antipirètic d'ampli espectre, corresponent a l'entitat molecular N-(4-hidroxifenil)-acetamida, que s'utilitza sol o en combinació amb altres fàrmacs per reduir els dolors lleus i la febre. Presenta una elevada absorció digestiva i una metabolització principalment hepàtica mitjançant la formació de metabòlits conjugats glucoònics, metabòlits conjugats sulforats i del metabòlit N-acetil-p-benzoquinoneimida (NAPQI), essent aquest darrer el responsable de la toxicitat hepàtica del fàrmac.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil per diagnosticar la intoxicació deguda a la seva ingesta excessiva i per avaluar el grau de toxicitat hepàtica produïda.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Perfil "Paratirina (mesures intraoperatòries hiperparatiroidisme)" compost de:

La paratirina és una hormona peptídica, amb una massa molar d'uns 9500 g/mol, formada per 84 aminoàcids. La seva biosíntesi es duu a terme a les glàndules paratiroides on s'incorpora al torrent circulatori. La paratirina indueix la mobilització, juntament amb el calcidiol i la calcitonina, de calci i fosfat des dels ossos, augmenta l'absorció intestinal de calci i l'excreció renal de fosfat produint un increment de les concentracions plasmàtiques d'ió calci [152].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de l'hiperparatiroïdisme, l'hipoparatiroïdisme i malalties òssies.
Com que la permanència mitjana en el plasma de la molècula de paratirina és d'uns 5 minuts, es pot utilitzar la mesura de la seva concentració en les cirurgies destinades a extreure adenomes paratiroïdals com a indicador d'una correcta exèresi. S'ha de extreure una mostra abans de la cirurgia (basal), una just abans de l'exèresi (preexèresi) d'una o vàries de les glàndul paratiroides i un altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En els casos d'hiperparatiroïdisme primari s'espera que la concentració de paratirina disminueixi almenys d'un 70 % de la concentració inicial.
Per altra banda, la mesura perioperatòria de les seves concentracions pot ser emprada també en les tiroidectomies com un indicador de l'estat d'hipocalcèmia al que pot arribar un pacient com a conseqüència de l'exèresi parcial o total de la glàndula tiroides i per tant, de la necessitat de subministrar un suplement exogen de calci. S'ha de extreure una mostra abans de l'operació (basal) i una altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En les tiroidectomies (sense buidament ganglionar) s'espera que les concentracions abans i després de l'exèresi siguin similars [152].

Perfil "Paratirina (mesures intraoperatòries tiroidectomia)" compost de:

La paratirina és una hormona peptídica, amb una massa molar d'uns 9500 g/mol, formada per 84 aminoàcids. La seva biosíntesi es duu a terme a les glàndules paratiroides on s'incorpora al torrent circulatori. La paratirina indueix la mobilització, juntament amb el calcidiol i la calcitonina, de calci i fosfat des dels ossos, augmenta l'absorció intestinal de calci i l'excreció renal de fosfat produint un increment de les concentracions plasmàtiques d'ió calci [152].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de l'hiperparatiroïdisme, l'hipoparatiroïdisme i malalties òssies.
Com que la permanència mitjana en el plasma de la molècula de paratirina és d'uns 5 minuts, es pot utilitzar la mesura de la seva concentració en les cirurgies destinades a extreure adenomes paratiroïdals com a indicador d'una correcta exèresi. S'ha de extreure una mostra abans de la cirurgia (basal), una just abans de l'exèresi (preexèresi) d'una o vàries de les glàndul paratiroides i un altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En els casos d'hiperparatiroïdisme primari s'espera que la concentració de paratirina disminueixi almenys d'un 70 % de la concentració inicial.
Per altra banda, la mesura perioperatòria de les seves concentracions pot ser emprada també en les tiroidectomies com un indicador de l'estat d'hipocalcèmia al que pot arribar un pacient com a conseqüència de l'exèresi parcial o total de la glàndula tiroides i per tant, de la necessitat de subministrar un suplement exogen de calci. S'ha de extreure una mostra abans de l'operació (basal) i una altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En les tiroidectomies (sense buidament ganglionar) s'espera que les concentracions abans i després de l'exèresi siguin similars [152].

Srm—Paratirina; c.subst.

La paratirina és una hormona peptídica produïda per les glàndules paratiroides, reguladora del control homeostàtic del metabolisme del calci i del fosfat. La seva principal funció és augmentar la concentració de calci en plasma.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques són: Hiperparatiroïdisme. Malalties que cursen amb alteracions del metabolisme fosfocàlcic.

Pla—Paratirina (postoperatoria); c.subst.

La paratirina és una hormona peptídica, amb una massa molar d'uns 9500 g/mol, formada per 84 aminoàcids. La seva biosíntesi es duu a terme a les glàndules paratiroides on s'incorpora al torrent circulatori. La paratirina indueix la mobilització, juntament amb el calcidiol i la calcitonina, de calci i fosfat des dels ossos, augmenta l'absorció intestinal de calci i l'excreció renal de fosfat produint un increment de les concentracions plasmàtiques d'ió calci [152].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el plasma és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de l'hiperparatiroïdisme, l'hipoparatiroïdisme i malalties òssies.
Com que la permanència mitjana en el plasma de la molècula de paratirina és d'uns 5 minuts, es pot utilitzar la mesura de la seva concentració en les cirurgies destinades a extreure adenomes paratiroïdals com a indicador d'una correcta exèresi. S'ha de extreure una mostra abans de la cirurgia (basal), una just abans de l'exèresi (preexèresi) d'una o vàries de les glàndul paratiroides i un altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En els casos d'hiperparatiroïdisme primari s'espera que la concentració de paratirina disminueixi almenys d'un 70 % de la concentració inicial.
Per altra banda, la mesura perioperatòria de les seves concentracions pot ser emprada també en les tiroidectomies com un indicador de l'estat d'hipocalcèmia al que pot arribar un pacient com a conseqüència de l'exèresi parcial o total de la glàndula tiroides i per tant, de la necessitat de subministrar un suplement exogen de calci. S'ha de extreure una mostra abans de l'operació (basal) i una altra als 5 o 10 minuts després de l'exèresi (postexèresi). En les tiroidectomies (sense buidament ganglionar) s'espera que les concentracions abans i després de l'exèresi siguin similars [152].

Srm—Pèptid C; c.subst.

El pèptid C és un fragment biològicament inactiu de la molècula de proinsulina, produït a les cèl·lules beta del pàncrees; està compost de residuus de 26-31 aminoàcids i procedeix de la ruptura de la proinsulina en quantitats equimolars amb la insulina. La seva denominació prové de la qualitat de connector d'aquest pèptid.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de pèptid C és una eina adequada per avaluar la reserva residual secretora d'insulina dels pacients amb diabetis insulinodependent.

Srm—Peptidil-dipeptidasa A; c.cat.

La peptidil-dipeptidasa A (EC 3.4.15.1) és un enzim de la membrana cel·lular que catalitza l'escissió del dipèptid histidil-leucina de l'extrem carbosil de proangiotensina (un decapèptid) formant-se l'angiotensina. Al mateix temps, inactiva el vasodepressor bradiquinina catalitzant l'alliberament seqüencial dels dipèptids fenilalaninaarginina i serilprolina de l'extrem carboxílic. Està localitzada a l'extrem ciliar de les cèl·lules endotelials de la major part de capil·lars, vènules i algunes arterioles, especialment en la branca capil·lar i cèl·lules endotelials pulmonars. La concentració catalítica del plasma prové de cèl·lules endotelials de diversos òrgans i dels monòcits i macròfags.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al control de l'evolució de la sarcoidosi.
Augmenta: adenitis cervical, malaltia de Gaucher, insuficiència renal i hemodiàlisi, artritis reumatoidea, malalties del teixit connectiu, lepra, bronquitis aguda i crònica, fibrosi pulmonar (associada a tuberculosi, infecció micobacteriana atípica, neumoconiosi industrial), sarcoidosi.

Fae—Pèptids immunogènics del gluten (GIP); c.arb. (negatiu, positiu)

La malaltia celíaca (MC) es desencadena en individus genèticament susceptibles per la ingesta de proteïnes d'emmagatzematge de blat (gliadines, glutenines), ordi (hordeines), sègol (secalines) i possiblement civada (aveninas), que en conjunt s'anomenen gluten. Totes les proteïnes del gluten (les prolamines solubles en alcohol i les glutelines insolubles), contenen epítops capaços d'activar la MC. Les prolamines són particularment riques en prolina (P) i glutamina (Q), i aquesta abundància condueix a una gran resistència a la digestió proteolítica completa per part dels enzims gàstrics, pancreàtics i intestinals. Es creu que la seqüència de 33 aminoàcids, que es troba entre les posicions 56-88 de la α2-gliadina (LQLQPFPQPQLPYPQPQLPYPQPQLPYPQPQLPYPQPQPF) i és resistent a l'escissió per les peptidases intestinals, és el pèptid del gluten més immunogènic, i la seva presència i persistència donen lloc a una forta resposta immune, el que porta finalment a la inflamació i lesions de la mucosa intestinal entre altres conseqüències.☐
Els pacients amb MC necessiten seguir una estricta dieta sense gluten (DSG) durant tota la vida per assegurar la curació de la mucosa i prevenir complicacions. Tanmateix, diversos estudis han suggerit que al voltant d'un 25-45% dels pacients adults no aconsegueixen la recuperació histològica fins i tot després de dos anys d'haver iniciat una DSG. En aquests pacients persisteix un grau variable d'atròfia a les vellositats intestinals, i podrien estar en risc de desenvolupar complicacions greus de la malaltia. La causa principal de la persistència d'aquesta atròfia és la manca d'adherència a la DSG. Fins i tot els pacients més motivats es veuen afectats a causa de l'exposició accidental al gluten.

Indicacions i interpretació

Els anomenats pèptids immunogènics del gluten (del anglès, GIP) són fragments de gluten resistents a la digestió gastrointestinal. La resistència dels GIP a la digestió assegura que una part significativa dels mateixos serà excretada després de la ingestió de gluten. Per això, la presència de GIP en mostres de femta és un marcador fiable i directe per a un control precís de la DSG a curt i llarg termini.
En biòpsies duodenals es veu que la majoria (89%) dels pacients sense atròfia a les vellositats no tenen quantitats detectables de GIP, mentre que tots els pacients amb quantitats detectables de GIP mostren una recuperació incompleta de la mucosa intestinal.

Srm—Perampanel; c.massa(UHPLC-MS/MS)

El perampanel (Fycompa®; 2-(2-oxo-1-fenil-5-piridin-2-il-1,2-dihidropiridin-3-il) benzonitril) és un nou fàrmac antiepilèptic que s'utilitza en el tractament coadjuvant de les crisis comicials d'inici parcial (amb o sense generalització secundària) en pacients adults i adolescents (amb una edat superior als 12 anys). En aquest tipus de pacients, també està indicat en el tractament concominant de les crisis tonico-clòniques generalitzades primàries. El perampanel actua com un antagonista del receptor de l'àcid α-amino-3-hidroxi-5-metil-4-isoazolepropionic (també conegut com a receptor AMPA), que és un receptor transmembrana ionotropic del tipus no-NMDA (àcid N-metil-D-aspàrtic) pel glutamat que fa de mediador de la transmissió sinàptica en el sistema nerviós central.

Indicacions i interpretació

L'administració de perampanel planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de perampanel en el sèrum.

Perfil anticossos paranodals en sèrum

Indicacions i interpretació

Perfil glucosaminoglicans (orina)

Indicacions i interpretació

Perfil Limfòcits intraepitelials (mucosa gàstrica)

La malaltia celiaca es una intorancia permanent al gluten mediada per fenomens autoimmunes que ocasiona una inflamació cronica de la mucosa intestinal a individus amb predisposició genética (el 90% dels pacients presenta l´heterodimer HLA-DQ2 i el 10% restant sols presentar el HLA-DQ8.
S´estima que la malaltia afecta al 1% de la població, però se sap que es una patologia considerablement subdiagnosticada per ser amb frequencia asimptomática o que en ocasions els simptomes es presenten de forma discontínua. Pot apareixer a qyaulsevol etapa de la vida i, tot i que se sol diagnosticar a la infancia, als paisos desenvolupats cada vegada es diagnostica mes en adults.
Els criteris actuals de la ESPGHAN (Husby et al. 2012) recomanen el diagnòstic de la malaltia celíaca basat en la simptomatologia, la serologia positiva i la histologia de biòpsia intestinal, però cap d'aquestes proves confirma el diagnòstic per sí sola. Amb la finalitat de complementar i incrementar l'especificitat dels estudis citats, cada vegada més publicacions recolzen l'ús de la citometria de flux pel seu diagnòstic i especialment en els casos de refractarietat, ja que les repercussions clíniques que pot comportar aquesta forma agressiva són potencialment de transformació neoplàsica (Eiras et al. 1998; Olivencia et al. 2008; Melero et al. 2011; León 2011).
L´estudi de celiaquia per citometria es basa en la identificació immunofenotipica i la quantificació dels limfocits intraepitelials (IELs) de la mucosa duodenal, fonalmentalment la població de IELs totals, l´increment de IELs TCRγδ i la depleció de la densitat de IELs NK like (CD3-) a la malaltia celíaca activa.
Mentre que a la forma mes agressiva i de pitjor pronostic, la malaltia celiaca refractaria tipus II (MCR tipus II), apareix una població de IELs aberrant que no expressen receptors de superficie de la celula T (CD3-,CD8-, i TCRγδ-) i que nomes conserven l´expresió de CD103+ com a marcador intraepitelial i l´expresió de CD3+ al citoplasma (citCD3+).
Els limfòcits intraepitelials (IELs) representen una població abundant i heterogènia de cèl•lules T de memòria que resideixen a l'epiteli intestinal. Es compon de cèl•lules T alfabeta (90%) i de cèl•lules T gammadelta (10%). A més, l'epiteli de mucosa intestinal sana conté una proporció significativa de limfòcits CD3- CD103+.

Indicacions i interpretació

La malaltia celíaca presenta un desequilibri de las subpoblacions de LIE. El percentatge mitjà de IEL total augmenta tant en pacients amb celiaquia activa com en celiaquia silent en comparació amb pacients sense celiaquia, amb augment de la població CD3+TCR gammadelta, així como una disminució en la subpoblació CD3- (conté NK i precursors T citotòxics que són presents en la mucosa duodenal sana i desapareixen en malaltia celíaca activa).
El budell prim és un òrgan limfoide primari amb estructures limfoides organitzades (ex. les Plaques de Peyer). El teixit limfoide associat al tub digestiu té un alt contingut en limfòcits T convencionals, però a la làmina pròpia i a l'epiteli intestinal es troben també els limfôcits intraepitelials (LIEs) que són cèl-lules T que no es seleccionen en el timus, que es troben adherides a la superfície basolateral dels enteròcits i que formen una població separada dins del sistema limfoide de la mucosa.
Per les seves característiques fenotipiques I la seva distribució tissular es pensa que aquesta població és responsable de la defensa local del teixit enfront a infeccions i tumors, i de la regulació de la resposta mediada per altres cèl-lules.

Els IELs estan formats majoritariament (>50%) per limfocits T que difereixen en el seu origen, funció i immunofenotip dels limfocits T convencionals, i per una subpoblacio de IELs (<40%) amb fenotip similar a les celules NK (IELs NK like).
Es poden distingir els seguents subtipus de IELs:
-□IELs TCRαβ (CD4+ o CD8+) convencionals: pateixen un proces de seleccion timica resringit per les molecules HLA classiques i migren des de la periferia despres de l´estimul antigenic.
-□IELS TCRγδ: capaços de reconeix molecules propies i altres antigens d´origen no peptidic. Pertanyen al sistema immunitari innat. Constitueixen una subpoblacio minoritaria del IELs de fenotip T (<8.5%) i son CD3+ amb expresió variable de CD8+ (40-80%)
-□IELs TCRαβ (dobles negatius o CD8 TCRαα+) no convencionals: pateixen un proces de seleccio diferent durant la seva ontogenia, no restringit per molecules HLA classiques. Tenen una gran carrega autoreactiva i una posible funció reguladora.

-☐IELs NK like: presenten un fenotip similar a les celulas NK (CD3-, CD7+, CD4-,CD8-, TCR-,CD16+ i CD56+-); marcadors implicats en la toxicitat directa no associada al complex major d´histocompatibilidad.

Perfil limfòcits T reguladors

Les cèl·lules Treg són cèl·lules T que tenen un paper en la regulació o supressió d'altres cèl·lules del sistema immunològic. Els Tregs controlen la resposta immune a partícules pròpies i alienes (antígens) i ajuden a prevenir malalties autoimmunitàries. Els tregs produïts directament pel timus s'anomenen "naturals". Els tregs formats a partir de la diferenciació de cèl·lules T naïfs a la perifèria es denominen 'induïts'. Els Treg suprimeixen l'activació, la proliferació i la producció de citocines de les cèl·lules T CD4+ i CD8+, i es creu que suprimeixen les cèl·lules B i les cèl·lules dendrítiques. Els Treg produeixen citocines supressores com TGF-beta i IL-10. Els Treg són CD4+CD25hi i expressen del factor de transcripció nuclear FoxP3 que determina el desenvolupament i la funció dels Treg naturals.

Indicacions i interpretació

Les respostes immunitàries equilibrades només es poden aconseguir mitjançant la regulació adequada de la diferenciació i funció de les cèl•lules Treg, que és crucial per mantenir la supressió del sistema immunitari. Les cèl·lules T reguladores CD4+ sovint s'associen amb tumors sòlids. L'augment del nombre de cèl·lules T reguladores en càncers de mama, colorectal i d'ovari s'associa amb un pronòstic més dolent. A més, les mutacions naturals en el gen foxp3 causeun una davallada de Treg i poden donar lloc a limfòcits auto-reactius que causen una malaltia rara però severa: IPEX (Disregulació Immune, Poliendocrinopatia, Enteropatia, X-Linked).

Perfil-Hemograma sense diferenciació

Indicacions i interpretació

L'hemograma és útil per al diagnòstic i el seguiment d'entitats nosològiques d'origen hematològic i d'aquelles que tenen repercussió en el sistema hematopoiètic com ara: infeccions, malalties immunològiques, neoplàsies, hemorràgies, entre d'altres.
Per a la correcta interpretació de l'hemograma cal avaluar conjuntament les propietats hematològiques per les que està compost.
Es parla d'anèmia quan la concentració de massa d'hemoglobina és inferior al valor inferior de l'interval de referència. Els anomenats índexs eritrocitaris (VCM, HCM,CHCM) permeten classificar les anèmies morfològicament en : anèmies normocítiques, macrocítiques o microcítiques, anèmies normocròmiques, hipocròmiques o hipercròmiques.
La valoració de la concentració de nombre d'eritròcits juntament amb la de la concentració de massa d'hemoglobina i la de la mesura del RDW són essencials per al diagnòstic diferencial de les talassèmies.
El conjunt d'aquestes propietats hematològiques juntament amb d'altres bioquímiques permetran en un nombre important de situacions classificar etiològicament l'anèmia.
Es parla de poliglobúlia quan la concentració de nombre d'eritròcits és superior al valor superior de l'interval de referència. Si la causa d'aquest augment en la concentració de nombre d'eritròcits és d'origen mieloproliferatiu rep el nom de policitèmia.
Quan la concentració de nombre de leucòcits és més alt que el valor superior de l'interval de referència es parla de leucocitosi, i de leucopènia quan la concentració de nombre és més baixa que el valor inferior de l'interval de referència.
Són causes de leucocitosi: les infeccions bacterianes, els tractaments amb corticosteroids, les síndromes limfoproliferatives, les síndromes mieloproliferatives, les leucèmies, els limfomes, entre d'altres.
Són causes de leucopènia: les infeccions víriques, les malalties autoimmnunes, les síndromes mielodisplàsiques, l'aplàsia medul·lar, les leucèmies agudes, els tòxics i els fàrmacs, entre d'altres.
Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és superior al valor superior de l'interval de referència es parla de trombocitosi o de trombocitèmia si la causa és deguda a una síndrome mieloproliferativa. Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és inferior al valor inferior de l'interval de referència es parla de plaquetopènia o trombopènia.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Perfil-Hemograma sense diferenciació (urgent)

Indicacions i interpretació

L'hemograma és útil per al diagnòstic i el seguiment d'entitats nosològiques d'origen hematològic i d'aquelles que tenen repercussió en el sistema hematopoiètic com ara: infeccions, malalties immunològiques, neoplàsies, hemorràgies, entre d'altres.
Per a la correcta interpretació de l'hemograma cal avaluar conjuntament les propietats hematològiques per les que està compost.
Es parla d'anèmia quan la concentració de massa d'hemoglobina és inferior al valor inferior de l'interval de referència. Els anomenats índexs eritrocitaris (VCM, HCM,CHCM) permeten classificar les anèmies morfològicament en : anèmies normocítiques, macrocítiques o microcítiques, anèmies normocròmiques, hipocròmiques o hipercròmiques.
La valoració de la concentració de nombre d'eritròcits juntament amb la de la concentració de massa d'hemoglobina i la de la mesura del RDW són essencials per al diagnòstic diferencial de les talassèmies.
El conjunt d'aquestes propietats hematològiques juntament amb d'altres bioquímiques permetran en un nombre important de situacions classificar etiològicament l'anèmia.
Es parla de poliglobúlia quan la concentració de nombre d'eritròcits és superior al valor superior de l'interval de referència. Si la causa d'aquest augment en la concentració de nombre d'eritròcits és d'origen mieloproliferatiu rep el nom de policitèmia.
Quan la concentració de nombre de leucòcits és més alt que el valor superior de l'interval de referència es parla de leucocitosi, i de leucopènia quan la concentració de nombre és més baixa que el valor inferior de l'interval de referència.
Són causes de leucocitosi: les infeccions bacterianes, els tractaments amb corticosteroids, les síndromes limfoproliferatives, les síndromes mieloproliferatives, les leucèmies, els limfomes, entre d'altres.
Són causes de leucopènia: les infeccions víriques, les malalties autoimmnunes, les síndromes mielodisplàsiques, l'aplàsia medul·lar, les leucèmies agudes, els tòxics i els fàrmacs, entre d'altres.
Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és superior al valor superior de l'interval de referència es parla de trombocitosi o de trombocitèmia si la causa és deguda a una síndrome mieloproliferativa. Quan la concentració de nombre de plaquetes/trombòcits és inferior al valor inferior de l'interval de referència es parla de plaquetopènia o trombopènia.

Perfil-Marcadors Alzheimer en LCR

La malaltia d'Alzheimer (MA) és una malaltia neurodegenerativa progressiva que cursa amb alteració de la memòria i deteriorament cognitiu. La patogènesi de la MA implica diferents vies que condueixen a l'acumulació del pèptid β-amiloide (Aβ42) en plaques d'amiloide en el parènquima cerebral i a la formació de cabdells neurofibril•lars intraneuronals, formats per la proteïna tau hiperfosforilada. A més, també hi ha altres vies moleculars alterades com ara la desintegració axonal, la disfunció sinàptica o la neuroinflamació.
El pèptid β-amiloide (1-42) és una proteïna petita de 4 kDa formada per uns 40 aminoàcids, producte de la digestió proteolítica de la proteïna precursora de l'amiloide (APP). L'APP és escindida inicialment per les ß-secretases per produir un fragment extracel•lular de l'APP terminal-N (sAPPß) i un fragment terminal-C (ßAPP-CTF). La γ- secretasa divideix posteriorment la ßAPP-CTF per donar lloc al pèptid ß-amiloide (Aβ) i el domini intracel•lular de l'APP (AICD). L'escissió produïda per la γ-secretasa és imprecisa i per aquesta raó existeixen diferents espècies de Aß. Les que acaben en la posició 40 (Aβ40) són les més abundants, en una proporció de el 80 al 90% de tots els pèptids generats; en segon lloc hi ha els de la posició 42 (Aβ42). Les formes lleugerament més llargues de Aß, especialment Aβ42, tendeixen a ser més hidrofòbiques i fibril•logèniques i són aquestes espècies les que tendeixen a dipositar-se al cervell.□□
La proteïna tau (unitat associada al túbul) és una proteïna intraneuronal que té 6 isoformes moleculars i és l'encarregada de estabilitzar els microtúbuls, a l'unir-se la tubulina durant la seva polimerització. La tau formada per aquestes isoformes es denomina tau total (t-tau). Aquesta proteïna experimenta diferents modificacions post-traduccionals, sent la fosforilació la modificació més comuna. La fosforilació canvia l'estructura de la proteïna, regulant la seva activitat biològica. En la MA es produeix una hiperfosforilació de la proteïna tau que dóna lloc a la formació dels cabdells neurofibril•lars intracel•lulars (NFTs).

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració del pèptid β-amiloide (1-42) en LCR, juntament amb la clínica del pacient i altres proves complementàries, són de gran utilitat en el diagnòstic de MA, ja que els canvis patològics en el metabolisme del ß-amiloide són les primeres alteracions en el desenvolupament de la malaltia. Una disminució de la concentració de pèptid β-amiloide (1-42) en LCR reflecteix probablement la seva acumulació en el cervell i pot ser indicatiu de MA.
Un augment de la concentració de la t-tau en LCR no és específica de la MA tot i que les concentracions elevades correlacionen amb la severitat de la malaltia i el grau de deteriorament cognitiu. També s'ha descrit que els pacients amb deteriorament cognitiu lleu, amb elevades concentracions d'aquesta proteïna tau al LCR, presenten una ràpida progressió cap a MA.□
La proteïna p-Tau reflecteix el grau de fosforilació de la tau al sistema nerviós central. La concentració d'aquesta proteïna en LCR correlaciona amb la quantitat de cabdells neurofibril•lars formats en la MA. En altres malalties neurodegeneratives, l'elevació de la seva concentració en LCR no és tan marcada, el que fa de la pTau un biomarcador més específic de MA. La forma fosforilada de la proteïna tau més estudiada com a biomarcador de MA es la fosforilació en la treonina 181 (p-tau181), ja que augmenta en estadis precoços de la malaltia, fins i tot abans que el TAU-PET sigui positiu.
La mesura en LCR d'aquestes tres magnituds biològiques juntament amb el càlcul dels quocients p-tau/AB42 i t-tau/AB42 permeten augmentar la certesa diagnòstica en pacients amb deteriorament cognitiu lleu i MA, segons els nous criteris diagnòstics.

San—Plaquetes; c.nom.(citrat de sodi; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de plaquetes de la sang.
Les plaquetes, són els elements formis de la sang de menor mida, aproximadament 2-3 µm de diàmetre. En realitat, les plaquetes són elements desproveïts de nucli, per la qual cosa no són verdaderes cèl·lules, sinó fragments cel·lulars. Té forma discoide. Es distingeixen dues zones una central on es disposen diferents tipus de grànuls i organel•les i una zona perifèrica, hialina i incolora desproveïda de grànuls. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul·lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Els seus valors de referència varien segons l'edat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Pot trobar-se una concentració augmentada (trombocitosi) d'origen extrahematològic en processos inflamatoris crònics (artritis reumatoide, malaltia de Crohn), postoperatori, postpart, esplenectomia, deficiència de ferro, exercici físic, malalties malignes (carcinomes, limfomes) i en malalties hematològiques com les síndromes mieloproliferatives (policitèmia vera, trombocitèmia essencial, leucèmia mieloide crònica). Una concentració disminuïda (trombopènia) pot ser deguda a processos immunes, a coagulació intravascular disseminada, a microangiopaties, a hiperesplenisme, a deficiències de B12 i/o a àcid fòlic, en algunes viriasis i, com a malaltia hematològica, en aplàsies medul•lars, en síndromes mielodisplàsiques, en leucèmies agudes i altres.
Hi ha possibilitat de pseudotrombopènies per aglutinació de les mateixes al tub de collita a causa de l'anticoagulant, per exemple per EDTA. La determinació en tub de citrat de sodi constitueix l'alternativa quan té lloc aquest fenomen.

San—Plaquetes; c.nom.(citrat de sodi; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol•licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de plaquetes de la sang.
Les plaquetes, són els elements formis de la sang de menor mida, aproximadament 2-3 µm de diàmetre. En realitat, les plaquetes són elements desproveïts de nucli, per la qual cosa no són verdaderes cèl•lules, sinó fragments cel•lulars. Té forma discoide. Es distingeixen dues zones una central on es disposen diferents tipus de grànuls i organel•les i una zona perifèrica, hialina i incolora desproveïda de grànuls. S'originen a la medul•la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl•lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul•lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Els seus valors de referència varien segons l'edat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Pot trobar-se una concentració augmentada (trombocitosi) d'origen extrahematològic en processos inflamatoris crònics (artritis reumatoide, malaltia de Crohn), postoperatori, postpart, esplenectomia, deficiència de ferro, exercici físic, malalties malignes (carcinomes, limfomes) i en malalties hematològiques com les síndromes mieloproliferatives (policitèmia vera, trombocitèmia essencial, leucèmia mieloide crònica). Una concentració disminuïda (trombopènia) pot ser deguda a processos immunes, a coagulació intravascular disseminada, a microangiopaties, a hiperesplenisme, a deficiències de B12 i/o a àcid fòlic, en algunes viriasis i, com a malaltia hematològica, en aplàsies medul•lars, en síndromes mielodisplàsiques, en leucèmies agudes i altres.
Hi ha possibilitat de pseudotrombopènies per aglutinació de les mateixes al tub de collita a causa de l'anticoagulant, per exemple per EDTA. La determinació en tub de citrat de sodi constitueix l'alternativa quan té lloc aquest fenomen.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

San—Plaquetes; c.nom.(EDTA K3; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de plaquetes de la sang.
Les plaquetes, són els elements formis de la sang de menor mida, aproximadament 2-3 µm de diàmetre. En realitat, les plaquetes són elements desproveïts de nucli, per la qual cosa no són verdaderes cèl·lules, sinó fragments cel·lulars. Té forma discoide. Es distingeixen dues zones una central on es disposen diferents tipus de grànuls i organel·les i una zona perifèrica, hialina i incolora desproveïda de grànuls. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul·lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Els seus valors de referència varien segons l'edat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Pot trobar-se una concentració augmentada (trombocitosi) d'origen extrahematològic en processos inflamatoris crònics (artritis reumatoide, malaltia de Crohn), postoperatori, postpart, esplenectomia, deficiència de ferro, exercici físic, malalties malignes (carcinomes, limfomes) i en malalties hematològiques com les síndromes mieloproliferatives (policitèmia vera, trombocitèmia essencial, leucèmia mieloide crònica). Una concentració disminuïda (trombopènia) pot ser deguda a processos immunes, a coagulació intravascular disseminada, a microangiopaties, a hiperesplenisme, a deficiències de B12 i/o a àcid fòlic, en algunes viriasis i, com a malaltia hematològica, en aplàsies medul·lars, en síndromes mielodisplàsiques, en leucèmies agudes i altres.
Hi ha possibilitat de pseudotrombopènies per aglutinació de les mateixes al tub de collita a causa de l'anticoagulant, per exemple per EDTA.

San—Plaquetes; c.nom.(EDTA K3; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el recompte de plaquetes de la sang.
Les plaquetes, són els elements formis de la sang de menor mida, aproximadament 2-3 µm de diàmetre. En realitat, les plaquetes són elements desproveïts de nucli, per la qual cosa no són verdaderes cèl·lules, sinó fragments cel·lulars. Té forma discoide. Es distingeixen dues zones una central on es disposen diferents tipus de grànuls i organel·les i una zona perifèrica, hialina i incolora desproveïda de grànuls. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul·lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Els seus valors de referència varien segons l'edat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes patologies. Pot trobar-se una concentració augmentada (trombocitosi) d'origen extrahematològic en processos inflamatoris crònics (artritis reumatoide, malaltia de Crohn), postoperatori, postpart, esplenectomia, deficiència de ferro, exercici físic, malalties malignes (carcinomes, limfomes) i en malalties hematològiques com les síndromes mieloproliferatives (policitèmia vera, trombocitèmia essencial, leucèmia mieloide crònica). Una concentració disminuïda (trombopènia) pot ser deguda a processos immunes, a coagulació intravascular disseminada, a microangiopaties, a hiperesplenisme, a deficiències de B12 i/o a àcid fòlic, en algunes viriasis i, com a malaltia hematològica, en aplàsies medul·lars, en síndromes mielodisplàsiques, en leucèmies agudes i altres.
Hi ha possibilitat de pseudotrombopènies per aglutinació de les mateixes al tub de collita a causa de l'anticoagulant, per exemple per EDTA.

Plaq(San)—Plaquetes immadures; fr.nom.

Les plaquetes o trombòcits són fragments citoplasmàtics circulants, desproveïdes de nucli i d'una mida de 2-3 µm. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul·lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Les plaquetes immadures representen les plaquetes joves, recent alliberades de la medul·la òssia i es caracteritzen per presentar un alt contingut d'àcid ribonucleic (RNA) en el seu citoplasma i per ser més reactives que les plaquetes madures. A diferència de les plaquetes madures, que circulen per la sang durant 8-10 dies, les plaquetes immadures presenten una semivida més curta, d'aproximadament 1 dia. Aquesta característica permet reflectir l'activitat megacariopoiètica de la medul•la òssia.

Indicacions i interpretació

La mesura de la fracció de nombre de plaquetes immadures a la sang és d'utilitat en el diagnòstic diferencial de les trombopènies, contribuint a la seva classificació en funció de l'origen central o perifèric.
La fracció de plaquetes immadures disminueix en casos de plaquetopènia deguda a la incapacitat de la medul·la per compensar una situació de trombopènia (plaquetopènia d'origen central) i augmenta quan la plaquetopènia és deguda a una destrucció de les plaquetes en circulació (plaquetopènia d'origen perifèric).
Les plaquetopènies d'origen central poden ser degudes a malalties hematològiques com per exemple: síndrome mielodisplàsic, aplàsia medul·lar, leucèmies i altres.
Les plaquetopènies d'origen perifèric poden ser degudes a patologies com púrpura trombocitopènica idiopàtica, púrpura trombòtica trombocitopènica, síndrome urèmica- hemolítica entre d'altres.

Plaq(San)—Plaquetes immadures; fr.nom.

Les plaquetes o trombòcits són fragments citoplasmàtics circulants, desproveïdes de nucli i d'una mida de 2-3 µm. S'originen a la medul·la òssia a partir d'un progenitor comú a totes les cèl·lules sanguínies en un procés escalonat de proliferació, diferenciació i maduració, fins que són despreses del citoplasma dels precursors medul·lars (megacariòcits) i passen a la sang perifèrica, on exerceixen la seva funció. La seva missió fonamental és intervenir en els mecanismes de coagulació i hemostàsia de l'organisme. Les plaquetes immadures representen les plaquetes joves, recent alliberades de la medul·la òssia i es caracteritzen per presentar un alt contingut d'àcid ribonucleic (RNA) en el seu citoplasma i per ser més reactives que les plaquetes madures. A diferència de les plaquetes madures, que circulen per la sang durant 8-10 dies, les plaquetes immadures presenten una semivida més curta, d'aproximadament 1 dia. Aquesta característica permet reflectir l'activitat megacariopoiètica de la medul•la òssia.

Indicacions i interpretació

La mesura de la fracció de nombre de plaquetes immadures a la sang és d'utilitat en el diagnòstic diferencial de les trombopènies, contribuint a la seva classificació en funció de l'origen central o perifèric.
La fracció de plaquetes immadures disminueix en casos de plaquetopènia deguda a la incapacitat de la medul·la per compensar una situació de trombopènia (plaquetopènia d'origen central) i augmenta quan la plaquetopènia és deguda a una destrucció de les plaquetes en circulació (plaquetopènia d'origen perifèric).
Les plaquetopènies d'origen central poden ser degudes a malalties hematològiques com per exemple: síndrome mielodisplàsic, aplàsia medul•lar, leucèmies i altres.
Les plaquetopènies d'origen perifèric poden ser degudes a patologies com púrpura trombocitopènica idiopàtica, púrpura trombòtica trombocitopènica, síndrome urèmica- hemolítica entre d'altres.

San—Plaquetes; vol.entític ("VPM"; urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el volum plaquetar mig (VPM) de la sang.
El VPM o valor mig del volum de cada plaqueta es calcula matemàticament en la corba de distribució de les plaquetes pel volum.
Un volum superior al normal ens informa de la presència de plaquetes de mida gran, bé perquè morfològicament estiguin alterades o, probablement, perquè procedeixin d'un alliberament precipitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA sol ser poc valorat pels clínics, i potser al terreny pràctic la seva utilitat no es consideri massa alta. Però la interpretació junt amb altres paràmetres com l'amplitud de distribució de la plaquetes (ADP) pot tenir algun significat clínic. Per exemple, recompte plaquetar disminuït, VPM augmentat i ADP augmentada pot significar destrucció perifèrica (trombopènia autoimmune). Recompte plaquetar normal ,VPM augmentat i ADP augmentada podria indicar una distrombopoesi medul·lar. Recompte disminuït, VPM descendit i ADP normal pot indicar mielosupressió.

San—Plaquetes; vol.entític ("VPM"; no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica el volum plaquetar mig (VPM) de la sang.
El VPM o valor mig del volum de cada plaqueta es calcula matemàticament en la corba de distribució de les plaquetes pel volum.
Un volum superior al normal ens informa de la presència de plaquetes de mida gran, bé perquè morfològicament estiguin alterades o, probablement, perquè procedeixin d'un alliberament precipitat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA sol ser poc valorat pels clínics, i potser al terreny pràctic la seva utilitat no es consideri massa alta. Però la interpretació junt amb altres paràmetres com l'amplitud de distribució de la plaquetes (ADP) pot tenir algun significat clínic. Per exemple, recompte plaquetar disminuït, VPM augmentat i ADP augmentada pot significar destrucció perifèrica (trombopènia autoimmune). Recompte plaquetar normal ,VPM augmentat i ADP augmentada podria indicar una distrombopoesi medul·lar. Recompte disminuït, VPM descendit i ADP normal pot indicar mielosupressió.

Pac—Plasma; osmolalitat

L'osmolalitat és la suma de les quantitats de substància de cada un dels soluts, ja siguin molècules o ions, d'una solució aquosa dividida per la massa d'aigua.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sèrum és útil per a l'establiment o la verificació del diagnòstic en diferents situacions patològiques, com ara: intoxicacions (etanol, metanol, etilenglicol, isopropanol, propilenglicol i paradehid, en el coma (renal, per sobredosi de drogues d'abús o diabètic, cetoacidòtic o no).
En general, ajuda en el diagnòstic diferencial de les malaties renals i al maneig de pacients amb urèmia o en diàlisi.
Dins les alteracions de la concentració de l'ió sodi, permet establir el diagnòstic de la síndrome de secreció inadequada de vasopressina.
En casos de cirugia o cures intensives, la mesura de la osmolalitat en sèrum permet prevenir el xoc hipo o hipervolèmic i les alteracions hidroelectrolítiques, especialment en cas de teràpia endovenosa. Tanmateix, la mesura de la osmolalitat s'utilitza per ajustar la hidratació en grans cremats, el tractament amb manitol en traumatismes craneoencecefèlics o xocs, la medicació del coma hiperosmolar o avaluar l'efectivitat de la teràpia insulínica.

Pac(aSan)—Plasma; pH

El pH indica l'activitat dels ions d'hidrogen en una solució i, per tant, és una mesura d'acidesa o alcalinitat. Es defineix com el logaritme decimal negatiu de la concentració d'ions d'hidrogen en una solució determinada:
pH = - log [H+]
A l'organisme tenen lloc un gran nombre de reaccions químiques que generen o consumeixen ions hidrogen. El metabolisme cel·lular requereix un medi òptim en el que els ions hidrogen han de mantenir-se dintre d'un estret interval. Els ions hidrogen són els responsables de determinar l'acidesa o alcalinitat de la sang. La mesura del pH de la sang reflecteix l'equilibri acidobàsic en la sang.
Els pulmons, els ronyons i la sang treballen per a mantenir aquest equilibri acidobàsic dins d'uns valors que permetin proporcionar un funcionament òptim de les cèl·lules. Quan aquests mecanismes de regulació s'alteren i la concentració d'ions d'hidrogen no es pot mantenir dintre d'aquest estret interval es produeixen dues situacions: alcalosi (augment del pH: correspon a una disminució de la concentració d'ions d'hidrogen) i acidosi (disminució del pH: correspon a un augment de la concentració d'ions d'hidrogen).

Indicacions i interpretació

La mesura del pH del plasma reflecteix l'equilibri acidobàsic en la sang. Les disminucions i augments del pH (acidosi i alcalosi respectivament) són causades per entitats nosològiques que afecten a la respiració (causa respiratòria) o a la funció renal (causa metabòlica). La interpretació del pH ha d'anar sempre acompanyada de la d'altres magnituds biològiques que intervenen en la seva regulació.
Una disminució del pH del plasma acompanyada d'una disminució de la concentració d'hidrogencarbonat en el plasma indica una acidosi metabòlica. Una disminució del pH del plasma acompanyada d'un augment de la pressió parcial de diòxid de carboni en el plasma indica una acidosi respiratòria.
Un augment del pH del plasma acompanyat d'un augment de la concentració d'hidrogencarbonat en el plasma indica una alcalosi metabòlica. Un augment del pH del plasma acompanyat d'una disminució de la pressió parcial de diòxid de carboni en el plasma indica una alcalosi respiratòria.
Causes d'acidosi metabòlica: cetoacidosi diabètica, insuficiència renal, hepatopaties greus, pèrdues digestives d'hidrogencarbonat (diarrees), necrosi tissular i shock. Causes d'acidosi respiratòria: hipoventilació alveolar (pneumònia, malaltia pulmonar obstructiva crònica i sobresedació per drogues).
Causes d'alcalosi metabòlica: diürètics, pèrdues gastrointestinals (vòmits), hipopotasèmia, hepatopaties greus.
Causes d'alcalosi respiratòria: hiperventilació alveolar (stress emocional, dolor).

Pac(vSan)—Plasma; pH

El pH indica l'activitat dels ions d'hidrogen en una solució i, per tant, és una mesura d'acidesa o alcalinitat. Es defineix com el logaritme decimal negatiu de la concentració d'ions d'hidrogen en una solució determinada:
pH = - log [H+]
A l'organisme tenen lloc un gran nombre de reaccions químiques que generen o consumeixen ions hidrogen. El metabolisme cel·lular requereix un medi òptim en el que els ions hidrogen han de mantenir-se dintre d'un estret interval. Els ions hidrogen són els responsables de determinar l'acidesa o alcalinitat de la sang. La mesura del pH de la sang reflecteix l'equilibri acidobàsic en la sang.
Els pulmons, els ronyons i la sang treballen per a mantenir aquest equilibri acidobàsic dins d'uns valors que permetin proporcionar un funcionament òptim de les cèl·lules. Quan aquests mecanismes de regulació s'alteren i la concentració d'ions d'hidrogen no es pot mantenir dintre d'aquest estret interval es produeixen dues situacions: alcalosi (augment del pH: correspon a una disminució de la concentració d'ions d'hidrogen) i acidosi (disminució del pH: correspon a un augment de la concentració d'ions d'hidrogen).

Indicacions i interpretació

La mesura del pH del plasma reflecteix l'equilibri acidobàsic en la sang. Les disminucions i augments del pH (acidosi i alcalosi respectivament) són causades per entitats nosològiques que afecten a la respiració (causa respiratòria) o a la funció renal (causa metabòlica). La interpretació del pH ha d'anar sempre acompanyada de la d'altres magnituds biològiques que intervenen en la seva regulació.
Una disminució del pH del plasma acompanyada d'una disminució de la concentració d'hidrogencarbonat en el plasma indica una acidosi metabòlica. Una disminució del pH del plasma acompanyada d'un augment de la pressió parcial de diòxid de carboni en el plasma indica una acidosi respiratòria.
Un augment del pH del plasma acompanyat d'un augment de la concentració d'hidrogencarbonat en el plasma indica una alcalosi metabòlica. Un augment del pH del plasma acompanyat d'una disminució de la pressió parcial de diòxid de carboni en el plasma indica una alcalosi respiratòria.
Causes d'acidosi metabòlica: cetoacidosi diabètica, insuficiència renal, hepatopaties greus, pèrdues digestives d'hidrogencarbonat (diarrees), necrosi tissular i shock. Causes d'acidosi respiratòria: hipoventilació alveolar (pneumònia, malaltia pulmonar obstructiva crònica i sobresedació per drogues).
Causes d'alcalosi metabòlica: diürètics, pèrdues gastrointestinals (vòmits), hipopotasèmia, hepatopaties greus.
Causes d'alcalosi respiratòria: hiperventilació alveolar (stress emocional, dolor).

Srm—"Prealbúmina"(transtiretina); c.massa

La transtiretina – també coneguda com prealbúmina – és una proteïna plasmàtica sintetitzada al fetge que transporta tiroxina, triiodotironina i proteïnes fixadores de retinol

Indicacions i interpretació

Donada la seva curta semivida, la mesura de la concentració de prealbúmina en el sèrum és un bon indicador de l'estat nutricional i és útil per conèixer l'efectivitat de la nutrició parenteral.

Srm—Procalcitonina; c.massa

La procalcitonina (PCT) és una prohormona formada per 116 aminoàcids amb un pes molecular aproximat de 12,7 kD. La PCT es sintetitzada per les cèl•lules neuroendocrines (cèl·lules C de les tiroides, pulmons i pàncrees) i s'escindeix per via enzimàtica en calcitonina, catacalcina i una regió N-terminal.

Indicacions i interpretació

La concentració de PCT es troba augmentada en pacients amb sèpsia bacteriana, especialment en els cassos de sèpsies severes i xoc sèptic. La PCT és considerada com un marcador de pronóstic, i és un dels factors que es tenen en consideració en les diferents escales d'estratificació de la sèpsia.

Pla—Procalcitonina; c.massa

La procalcitonina (PCT) és una prohormona formada per 116 aminoàcids amb un pes molecular aproximat de 12,7 kD. La PCT es sintetitzada per les cèl•lules neuroendocrines (cèl·lules C de les tiroides, pulmons i pàncrees) i s'escindeix per via enzimàtica en calcitonina, catacalcina i una regió N-terminal.

Indicacions i interpretació

La concentració de PCT es troba augmentada en pacients amb sèpsia bacteriana, especialment en els cassos de sèpsies severes i xoc sèptic. La PCT és considerada com un marcador de pronóstic, i és un dels factors que es tenen en consideració en les diferents escales d'estratificació de la sèpsia.

Srm—Progesterona; c.subst.

La progesterona és una hormona esteroïdal, produïda fonamentalment per al cos luti de l'ovari durant el cicle menstrual i per la placenta durant l'embaràs, la funció principal de la qual és preparar la mucosa uterina per a l'embaràs. També es produeix en l'escorça suprarenal i en el testicle com a intermediari de la síntesi esteroïdal.

Indicacions i interpretació

La principal indicació clínica és l'estudi del cicle menstrual, per confirmar l'ovulació.

Srm—Prolactina; c.subst.arb. (OMS 3r IS 84/500)

La prolactina és una hormona peptídica produïda principalment per l'adenohipòfisi per unes cèl·lules denominades lactotrofes, encara que també es sintetitza al cervell, l'úter, la placenta i els limfòcits. Les seves principals funcions són l'inici i el manteniment de la lactància. La seva síntesi està regulada positivament pels estrògens. La secreció de la prolactina és pulsàtil i s'inhibeix per la dopamina mentre que s'estimula per la tiroliberina. En el plasma coexisteixen tres formes moleculars de prolactina: una forma monomèrica amb 199 aminoàcids, una forma dimèrica i una forma polimèrica. A més a més d'aquestes tres formes, en aproximadament el 2% de la població existeix una fracció de les formes monomèriques que s'uneix a la immunoglobulina G formant un complex conegut com a macroprolactina (o forma big-big), sense activitat biològica "in vivo".

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de prolactina en el sèrum és útil per al diagnòstic de les malalties de l'eix hipotàlam-hipòfisi, especialment en casos d'hipogonadisme, galactorrea o infertilitat de causa desconeguda, i del prolactinoma i altres adenomes secretors de prolactina. Un augment superior a 10 vegades el límit superior de referència indica la probable existència d'un prolactinoma. Els augments inferiors solen correspondre a malalties de l'eix hipotàlam-hipòfisi. L'estudi de la presència de macroprolactina ajuda a evitar confusions en el diagnòstic.

Srm—Propèptid aminoterminal del procol·lagen de tipus III; c.massa

El col·lagen de tipus III deriva d'una proteïna de major tamany, el procol·lagen de tipus III, que presenta extensions propeptídiques a ambdòs extrems de la molècula. Alguns d'aquests propèptids aminoterminals (PIIINP) queden lliures durant la síntesi i deposició del col·lagen de tipus III, i uns altres són retinguts dins de les molècules que romanen a la superfície de les fibril·les de col·lagen. Per tant, el PIIINP pot derivar tant de la síntesi de novo del col·lagen de tipus III com de les fibril·les de col·lagen de tipus III ja existents. Les rutes metabòliques del PIIINP no es coneixen detalladament.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum o en el plasma està indicada en transtorns associats a l'acumulació o degradació del teixit conjuntiu (p.ex: malalties fibroproliferatives, hematològiques i endocrinològiques). L'augment de les concentracions de PIIINP pot ser degut a: fibrosi hepàtica, cirrosi de diferent etiologia, malalties mieloproliferatives, policitèmia vera.

Srm—Pro-Pèptid natriurètic cerebral (1-76); c.massa

Els pèptids natriurètics són una familia de proteïnes amb activitat sobre el funcionament del sistema cardiocirculatori. Fins ara es coneixen els següents pèptids natriurètics: pèptid natriurètic atrial (ANP), pèptid natriurètic tipus C (CNP) i pèptid natriurètic cerebral (BNP).

El ANP es troba a l'aurícula i la seva secreció està relacionada amb la pressió auricular, és alliberat en resposta a l'augment de la tensió de la paret auricular. El CNP està present als teixits vasculars, i malgrat no es conegui la seva funció exacta, s'han descrit propietats vasodilatadores. El BNP es troba principalment als ventricles, encara que també es troba al cervell, té una vida mitja més llarga en plasma en comparació amb el pèptid natriurètic atrial (ANP).

Els pèptids natriurètics ANP i BNP posseeixen un ampli espectre de funcions biològiques: a) estimulació de la natriuresi i la diüresi; b) vasodilatació i disminució de la resistència vascular perifèrica; c) inhibició del sistema renina angiotensina-aldosterona amb el que disminueix la reabsorció de sodi i aigua; d) inhibició del sistema simpàtic. En essència són reguladors de l'homeostasi cardiovascular, de la secreció d'aigua i sodi i del manteniment de la pressió sanguínia. Els pèptids natriurètics participen en els fenòmens d'adaptació miocàrdica que es produeixen en la insuficiència cardíaca.

El BNP és sintetitzat com una prohormona denominada proBNP i formada per un polipèptid de 108 aminoàcids. Després d'una disfunció cardíaca que estimuli la seva síntesi pels miocardiòcits, el proBNP és escindit per una proteasa a nivell de l'aminoàcid 76. Es formaran dos polipèptids que són alliberats a la circulació sanguínia: el proBNP N-terminal, polipèptid de 76 aminoàcids (NT-proBNP) i l'hormona biològicament activa, el BNP de 32 aminoàcids (de l'aminoàcid 77 al 108).

La vida mitjana biològica del NT-proBNP (60 a 120 minuts) és superior a la de BNP que és de 20 minuts. Encara que el mecanisme exacte que estimula la síntesi i alliberament de BNP no estigui clarament definit, les concentracions de pèptids natriurètics estan elevats en la insuficiència cardíaca com a resposta a l'excés de volum i a l'increment de la pressió sobre la paret miocàrdica que es desencadena en aquest procés. [78]

Indicacions i interpretació

Les indicacions principals del NT-proBNP són el diagnòstic, seguiment i pronòstic de la insuficiència cardíaca.

a) Diagnòstic de la insuficiència cardíaca: La mesura en plasma de la concentració de NT-proBNP ha estat proposta com un bon mètode per fer el cribratge de la insuficiència ventricular esquerra pel seu elevat valor predictiu negatiu: valors de NT-proBNP per sota del valor discriminant establert poden excloure la possibilitat de disfunció ventricular esquerra en un pacient amb dispnea.

b) Marcador pronòstic de la insuficiència cardíaca: Augments de la concentració de NT-proBNP durant el tractament de pacients amb insuficiència cardíaca són predictors de mortalitat i d'un reingrés a curt plaç.

c) Seguiment del pacient amb insuficiència cardíaca: La valoració de l'eficàcia del tractament mèdic de la insuficiència cardíaca es basa en la millora dels símptomes i signes de retenció de líquids. S'ha comprovat que les concentracions de NT-proBNP disminueixen en pacients amb insuficiència cardíaca quan són sotmesos a la teràpia adequada.

En el cas de la síndrome coronària aguda, l'augment de la concentració de NT-proBNP augmenta el risc de readmissions, mort i esdeveniments cardiovasculars, i també es correlaciona amb la disminució de la supervivència. Després d'una síndrome coronària aguda, s'observa un augment de la concentració de NT-proBNP que està en relació amb el tamany del teixit necrosat.

Pla—Pro-Pèptid natriurètic cerebral (1-76); c.massa

Els pèptids natriurètics són una familia de proteïnes amb activitat sobre el sistema cardiocirallatori. Fins ara, s'han descrit els pèptids natriurètics atriCU (ANP), de tipus C (CNP) i el cerebral (BNP).
El ANP es troba a l'aurícula i la seva secreció està relacionada amb la pressió auricular. S'allibera en resposta a l'augment de la tensió de la paret auricular. El CNP està present als teixits vasculars, i malgrat no es conegui la seva funció exacta, s'han descrit propietats vasodilatadores. El BNP es troba principalment als ventricles, encara que també es troba al cervell, i té una vida mitja més llarga en plasma en comparació amb el pèptid natriurètic atrial (ANP).
Els pèptids natriurètics ANP i BNP posseeixen un ampli espectre de funcions biològiques: a) estimulació de la natriuresi i la diüresi; b) vasodilatació i disminució de la resistència vascular perifèrica; c) inhibició del sistema renina angiotensina-aldosterona (amb la conseqüent disminució de la reabsorció de sodi i aigua); d) inhibició del sistema simpàtic. En essència són reguladors de l'homeostasi cardiovascular, de la secreció d'aigua i sodi i del manteniment de la pressió sanguínia. Els pèptids natriurètics participen en els fenòmens d'adaptació miocàrdica que es produeixen en la insuficiència cardíaca.
El BNP és sintetitzat com una prohormona denominada proBNP, formada per un polipèptid de 108 aminoàcids. La disfunció cardíaca estimula la síntesi de proBNP pels miocardiòcits, que és escindit per una proteasa a nivell de l'aminoàcid 76. Es formen dos polipèptids que són alliberats a la circulació sanguínia: el proBNP N-terminal, polipèptid de 76 aminoàcids (NT-proBNP) i l'hormona biològicament activa, el BNP de 32 aminoàcids (de l'aminoàcid 77 al 108).
La vida mitjana biològica del NT-proBNP (60 a 120 minuts) és superior a la de BNP que és de 20 minuts. Encara que el mecanisme exacte que estimula la síntesi i alliberament de BNP no estigui clarament definit, les concentracions de pèptids natriurètics estan elevats en la insuficiència cardíaca com a resposta a l'excés de volum i a l'increment de la pressió sobre la paret miocàrdica que es desencadena en aquest procés. [78]

Indicacions i interpretació

Les indicacions principals del NT-proBNP són el diagnòstic, seguiment i pronòstic de la insuficiència cardíaca.
a) Diagnòstic de la insuficiència cardíaca: La mesura en plasma de la concentració de NT-proBNP ha estat proposta com un bon mètode per fer el cribratge de la insuficiència ventricular esquerra pel seu elevat valor predictiu negatiu: valors de NT-proBNP per sota del valor discriminant establert poden excloure la possibilitat de disfunció ventricular esquerra en un pacient amb dispnea.
b) Marcador pronòstic de la insuficiència cardíaca: Augments de la concentració de NT-proBNP durant el tractament de pacients amb insuficiència cardíaca són predictors de mortalitat i d'un reingrés a curt plaç.
c) Seguiment del pacient amb insuficiència cardíaca: La valoració de l'eficàcia del tractament mèdic de la insuficiència cardíaca es basa en la millora dels símptomes i signes de retenció de líquids. S'ha comprovat que les concentracions de NT-proBNP disminueixen en pacients amb insuficiència cardíaca quan són sotmesos a la teràpia adequada.

En el cas de la síndrome coronària aguda, l'augment de la concentració de NT-proBNP augmenta el risc de readmissions, mort i esdeveniments cardiovasculars, i també es correlaciona amb la disminució de la supervivència. Després d'una síndrome coronària aguda, s'observa un augment de la concentració de NT-proBNP que està en relació amb el tamany del teixit necrosat.

Líquid—Proteïna; c.massa

Les proteïnes estan constituïdes per polímers d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Les seves principals funcions són: manteniment de la pressió oncòtica (albúmina i globulines α); transport de bilirubina, àcids grassos, calci, retinol i tiroxina (prealbúmina), de ferro (transferrina), de coure (ceruloplasmina), d'hemoglobina (haptoglobina), de triglicèrids, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (α1-antitripsina, antitrobina III, α2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en certs líquids biològics, com ara l'ascític o el pleural, permet classificar-los com exudats o transudats.

LAs—Proteïna; c.massa

El líquid peritoneal es produeix per ultrafiltració del plasma cap a la cavitat peritoneal. Quan la quantitat de líquid excedeix de 25 mL i augmenta progressivament es denomina ascitis. Aquest ultrafiltrat té la mateixa composició que el plasma en quant a molècules de petita massa molar, però conté una menor concentració de proteïna i molècules unides a proteïna [79].
Les proteïnes estan constituïdes per polímers d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Les seves principals funcions són: manteniment de la pressió oncòtica (albúmina i globulines a); transport de bilirubina, àcids grassos, calci, retinol i tiroxina (prealbúmina), de ferro (transferrina), de coure (ceruloplasmina), d'hemoglobina (haptoglobina), de triglicèrids, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (a1-antitripsina, antitrobina III, a2-macroglobulina); coagulació (fibrinogen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

L'estudi de la concentració de proteïna és útil per al diagnòstic diferencial entre la peritonitis bacteriana espontània i la perforació intestinal. La seva mesura en líquid ascític, permet classificar-lo com exudat o trassudat.

Líquid—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en certs líquids biològics, com ara l'ascític o el pleural, permet classificar-los com exudats o transudats.

LCR—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).
El líquid cèfalo-raquidi difon del plasma a través de la barrera hematoencefàlica. Predomina l'albúmina (aproximadament un 75%) amb prealbúmina i IgM desproporcionada respecte al plasma. Està augmentada en els processos en que augmenta la permeabilitat de la barrera hematoencefàlica, obstrucció de la circulació del líquid cèfalo-raquidi, augment de la síntesi d'immunoglobulines o hemorràgia del sistema nerviós central.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en líquid cèfalo-raquidi és útil per a la detecció d'una alteració de la barrera hemato-encefàlica.
Augment: acromegàlia, criptococosi, diabetis, diftèria, embolia, hemorràgia cerebral, malaltia de Guillain Barré, malaltia de Refsun, esclerosi múltiple, espondilitis anquilopoiètica, hipotiroïdisme, infección vírica (citomegalovirus, herpes, parotiditis, polio, verola, ràbia), intoxicació per plom, leucèmia limfocítica/mielocítica aguda, lupus eritematós disseminat, limfogranuloma veneri, mieloma múltiple, neoplàsia cerebral benigna o maligna, polineuritis, sarcoidosi, sífilis, tuberculosi, meningitis tuberculosa.
La disminució de les proteïnes en el LCR pot deure's a una fuga a causa d'un esquinç dural provocat per un traumatisme o punció lumbar prèvia, rinorrea u otorrea del LCR. També pot deure's a un augment de la pressió intracranial, que pot provocar una major filtració de LCR a través de les microvellositats aracnoidees.

Srm—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum pot ser útil per avaluar els estats de deshidratació i d'intoxicació acuosa i de les síndromes de retenció salina, i per al control de l'evolució del mieloma múltiple i de la macroglobulinèmia de Waldenström. La mesura de la seva excreció urinària serveix per al diagnòstic de proteinúria.
Disminuïda: falta de síntesi (hepatopaties), falta d'absorció (malnutrició, malabsorció intestinal, enteropaties), pèrdua renal (nefritis glomerular, síndrome nefròtica, tubulopatia proximal), altres pèrdues (cremades, shock).
Augmentada: acidosi diabètica, cirrosi, còlera, leishmaniosi, linfogranuloma veneri, corea de Huntington, deshidratació, eclàmpsia, embolisme cerebral, estrés, feocromocitoma, gammapaties monoclonals, macroglobulinèmia de Waldenström, mieloma múltiple, lupus, esclerodermia, reumatisme, mixedema, neoplàsia maligna bronquial o pulmonar, sarcoidosi, síndrome de distress respiratori.

Pla—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum pot ser útil per avaluar els estats de deshidratació i d'intoxicació acuosa i de les síndromes de retenció salina, i per al control de l'evolució del mieloma múltiple i de la macroglobulinèmia de Waldenström. La mesura de la seva excreció urinària serveix per al diagnòstic de proteinúria.
Disminuïda: falta de síntesi (hepatopaties), falta d'absorció (malnutrició, malabsorció intestinal, enteropaties), pèrdua renal (nefritis glomerular, síndrome nefròtica, tubulopatia proximal), altres pèrdues (cremades, shock).
Augmentada: acidosi diabètica, cirrosi, còlera, leishmaniosi, linfogranuloma veneri, corea de Huntington, deshidratació, eclàmpsia, embolisme cerebral, estrés, feocromocitoma, gammapaties monoclonals, macroglobulinèmia de Waldenström, mieloma múltiple, lupus, esclerodermia, reumatisme, mixedema, neoplàsia maligna bronquial o pulmonar, sarcoidosi, síndrome de distress respiratori.

LAs—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La seva mesura en certs líquids biològics, com ara l'ascític o el pleural, permet classificar-los com exudats o transudats.

LPl—Proteïna; c.massa

La proteïna és una polímer d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Intervenen en el manteniment de la pressió oncòtica (albumina i globulines alfa); transport (bilirubina, àcids grassos, calci, retinol, tiroxina (prealbúmina), ferro (transferrina), coure (ceruloplasmina), hemoglobina (haptoglobina), triglicèrid, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (alfa1-antitripsina, antitrobina III, alfa2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La seva mesura en certs líquids biològics, com ara l'ascític o el pleural, permet classificar-los com exudats o transudats.

LPl—Proteïna; c.massa

En condicions fisiològiques, l'espai pleural conté entre 1-10 mL de fluïd. Es considera patològic un volum de líquid pleural que pugui ser detectat radiològicament [79]. L'acumulació o increment del liquid pleural es denomina vessament pleural. Quan aquest existeix, en quantitat apreciable, en general està indicat el seu estudi en el laboratori.
Les proteïnes estan constituïdes per polímers d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Les seves principals funcions són: manteniment de la pressió oncòtica (albúmina i globulines α); transport de bilirubina, àcids grassos, calci, retinol i tiroxina (prealbúmina), de ferro (transferrina), de coure (ceruloplasmina), d'hemoglobina (haptoglobina), de triglicèrids, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (α1-antitripsina, antitrobina III, α2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

La seva mesura en certs líquids biològics, com el pleural, permet classificar-los com exudats o transudats.

LPe—Proteïna; c.massa (urgent)

Les proteïnes estan constituïdes per polímers d'aminoàcids units entre ells per enllaços peptídics. Amb el nom de proteïna es designa un gran nombre de constituents polipeptídics heterogenis. Les seves principals funcions són: manteniment de la pressió oncòtica (albúmina i globulines α); transport de bilirubina, àcids grassos, calci, retinol i tiroxina (prealbúmina), de ferro (transferrina), de coure (ceruloplasmina), d'hemoglobina (haptoglobina), de triglicèrids, colesterol i fosfolípids (lipoproteïnes); inhibició de proteases del plasma (α1-antitripsina, antitrobina III, α2-macroglobulina); coagulació (fibrinògen, protrombina); immunitat humoral (immunoglobulines, complement).

Indicacions i interpretació

El líquid pericàrdic correspon al líquid que se situa en la cavitat pericàrdica, amb la funció d'evitar fricció entre músculs durant el batec. L'augment del líquid en la cavitat pericàrdica pot ser degut a processos inflamatoris, neoplàsics o hemorràgics.
La mesura de la concentració de proteïnes totals no permet distingir de manera fiable el vessament pericàrdic exsudatiu del transsudatiu. Per tant, no sol ser útil per establir una etiologia. Els resultats s'han d'interpretar amb cautela i s'utilitzen només com a correlats clínics de la presentació general del pacient.

Uri—Proteïna / Creatinini; raó massa/subst. (urgent)

Actualment es considera que el quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, és una estimació exacta de la excreció de proteïna i, que en moltes circumstàncies, pot substituir a la excreció de proteïna en orina de 24h, subjecta a errors de recollida d'orina, per detectar i monitoritzar la excreció de proteïna en orina [60].
Per estimar el quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en orina es pot utilitzar una mostra obtinguda en qualsevol moment, però és preferible utilitzar una mostra de la primera orina després de llevar-se [60].
La National Kidney Foundation recomana un valor discriminant per al quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en orina de 22,6 g/mol per ambdós sexes [60]. En canvi al no haver unanimitat en el valor discriminant de proteïnuria a la bibliografia, i donat que el valor de referència de la excreció de proteïna en orina de 24h utilitzat en el nostre laboratori és un valor de referència de producció pròpia, s'adopta com a valor de referència del quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini l'obtingut en persones sanes en un estudi multicèntric (13,0 g/mol) [58].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva escreció urinària serveix per al diagnòstic de la proteïnuria.

Uri—Proteïna / Creatinini; raó massa/subst.

Actualment es considera que el quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en una mostra d'orina obtinguda en qualsevol moment, és una estimació exacta de la excreció de proteïna i, que en moltes circumstàncies, pot substituir a la excreció de proteïna en orina de 24h, subjecta a errors de recollida d'orina, per detectar i monitoritzar la excreció de proteïna en orina [60].
Per estimar el quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en orina es pot utilitzar una mostra obtinguda en qualsevol moment, però és preferible utilitzar una mostra de la primera orina després de llevar-se [60].
La National Kidney Foundation recomana un valor discriminant per al quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini en orina de 22,6 g/mol per ambdós sexes [60]. En canvi al no haver unanimitat en el valor discriminant de proteïnuria a la bibliografia, i donat que el valor de referència de la excreció de proteïna en orina de 24h utilitzat en el nostre laboratori és un valor de referència de producció pròpia, s'adopta com a valor de referència del quocient entre les concentracions de proteïna i creatinini l'obtingut en persones sanes en un estudi multicèntric (13,0 g/mol) [58].

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva escreció urinària serveix per al diagnòstic de la proteïnuria.

Pla—Proteïna C; c.subst.arb.(enz.; IS 86/622)

Inhibidor fisiològic de la coagulació per activitat enzimàtica lítica sobre els cofactors de la coagulació activats Va i VIIIa

Indicacions i interpretació

Prova compresa en l'estudi de la trombofília hereditària.
El dèficit congènit de Proteïna C presenta habitualment valors d'activitat entre 30 i el 60 UI/dl en els pacients heterozigòtics.
Els dèficits adquirits s'observen en pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, en els dèficits d'aportament de vitamina K i en el tractament anticoagulant oral, en els quals la seva activitat es redueix junt amb la dels altres factors vitamina K dependents. També s'observen nivells d'activitat disminuïts en les coagulopaties de consum.

Pla—Proteïna C reactiva; c.massa

La resposta de fase aguda és una reacció complexa sistèmica a la infecció o a la lesió tissular, que implica augments en les concentracions de certes proteïnes plasmàtiques (denominats reactants positius de fase aguda), i disminució en les concentracions plasmàtiques d'altres proteïnes (reactants negatius de fase aguda).

Indicacions i interpretació

La proteïna C reaciva és un reactant de fase aguda sintetitzat pels hepatòcits, bon indicador de la infecció bacteriana, neoplàsia i necrosi tissular, que no es consumeix durant la fase aguda com altres reactants, per la qual cosa és especialment útil en la valoració de la resposta al tractament i el curs general de la reacció inflamatòria. També s'ha utilitzat com a marcador del rebuig d'òrgans trasplantats, especialment de ronyó. Els detalls de la funció biològica de la proteïna C reactiva són poc coneguts ara per ara, però presenta una quantitat de funcions d'activació i reconeixement amb el potencial de modular la inflamació.
La mesura de la seva concentració en plasma és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de les malalties inflamatòries, especialment l'artritis reumatoide, i infeccioses, i en el diagnòstic d'infeccions postquirúrgiques.
Es poden obtenir valors negatius en casos de gammapatia monoclonal.
Les seves concentracions plasmàtiques es troben augmentades en: artritis reumatoidea, cremades, febre reumàtica, gangrena, infart agut de miocardi, infecció bacteriana, inflamació aguda, limfoma de Burkitt, lupus eritematós disseminat, malaltia de Crohn, malaltia de Hodgkin, neoplàsia de mama, osteomielitis, pielonefritis, pneumònia bacteriana, postoperatori, septicèmia, tuberculosi pulmonar.

Srm—Proteïna C reactiva; c.massa

La resposta de fase aguda és una reacció complexa sistèmica a la infecció o a la lesió tissular que implica canvis en la concentració d'una certa quantitat de proteïnes plasmàtiques. Aquests canvis consisteixen en un augment de la concentració d'algunes proteïnes plasmàtiques (reactants positius de fase aguda), en la disminució d'altres (reactants negatius de fase aguda), mentre que altres no s'afecten. La proteïna C reaciva és un reactant de fase aguda sintetitzat pels hepatòcits, bon indicador de la infecció bacteriana, neoplàsia i necrosi tissular que no es consumeix durant la fase aguda com altres reactants, per la qual cosa és especialment útil en la valoració de la resposta al tractament i el curs general de la reacció inflamatòria. També s'ha utilitzat com a marcador del rebuig d'òrgans trasplantats, especialment ronyó. Els detalls de la funció biològica de la proteïna C reactiva són poc coneguts ara per ara, però presenta una quantitat de funcions d'activació i reconeixement amb el potencial de modular la inflamació.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en sèrum és útil per al control de l'evolució de les malalties inflamatòries, especialment l'artritis reumatoide, i per al diagnòstic d'infeccions postquirúrgiques.
Es poden obtenir valors negatius en casos de gammapatia monoclonal.
Augmentada: artritis reumatoidea, cremades, febre reumàtica, gangrena, infart agut de miocardi, infecció bacteriana, inflamació aguda, limfoma de Burkitt, lupus eritematós disseminat, malaltia de Crohn, malaltia de Hodgkin, neoplàsia de mama, osteomielitis, pielonefritis, pneumònia bacteriana, postoperatori, septicèmia, tuberculosi pulmonar.

Srm—Proteïna C reactiva; c.massa(CRM 470; "factor de risc coronari")

La proteïna C reaciva és un reactant de fase aguda sintetitzat pels hepatòcits, té un paper important en la resposta inmune i és un bon indicador de les reaccions inflamatòries. Aquesta proteïna es a més un mediador de malaltia aterotrombòtica i l'augment de la seva concentració en sèrum es un factor de risc d'aquesta malaltia [61] . El procés de malatia ateroscleròtica es pot considerar com a una malaltia inflamatòria, desde l'inici, creixement i complicacions de la placa aterosleròtica. Observacions histopatològiques i inmunocitoquímiques suggereixen un procés inflamatori actiu que desestabilitza el teixit de la capa fibrosa dels vasos sanguinis que provoca la ruptura de la placa aterosclerótica i augment del risc de trombosis coronària.
Diversos estudis prospectius epidemiológics han demostrat una forta associació entre les manifestacions clíniques de la malaltia ateroscleròtica i diferents indicadors de la reacció inflamatória, entre ells la proteïna C reactiva.

Indicacions i interpretació

L'augment de la concentració de proteína C reactiva en sèrum per sobre d'un determinat valor discriminant ha demostrat ser un factor de risc predictiu de necrosi miocàrdica, accident cerebrovascular i malaltia arterial periférica. Per que tingui valor com a factor de risc predictiu, s'utilitza un procediment de mesura amb elevada detectabilitat, ja que son els petits augments de la concentració de la proteïna C reactiva els que tenen aquest valor predictiu.
Com a factor de risc, la concentració de la proteïna C reactiva mesurada amb procediments d'elevada detectabilitat es útil en la prevenció primària, amb valor predictiu elevat per futurs events cardiovasculars juntament amb la mesura de lípids en sèrum [62]. Es un factor pronòstic en poblacions seleccionades, de risc i sense altres signes aparents de malaltia inflamatòria.

Srm—Proteïna epididimal humana 4 (HE4); c.subst.

L'HE4 (Human epididymis protein 4) és una proteïna d'11 kDa precursora de la proteïna E4, secretada a l'epidídim. Pertany a una familia d'inhibidors de proteasa, involucrats en la funció immunitària. Estudis tissulars han demostrat la seva presència en diferents teixits, majoritàriament en el tracte genital femení, a l'epidídim i conducte deferent del tracte genital masculí, però també a l'epiteli respiratori, els túbuls distals renals, glàndules salivars i la mucosa colònica.

Indicacions i interpretació

El gen que codifica aquesta proteína (WFDC2), es sobreexpressa en carcinomes d'ovaris, principalment de tipus seròs o endometrioides, i escassament en els tumors mucinosos. També es pot expresar, tot i que amb menor freqüència, en adenocarcinomes de pulmó.
El càncer d'ovari representa el tumor ginecològic més letal, però pot curar-se quan es detecta en fases inicials.
L'HE4 és útil en l'estratificació del risc en pacients amb massa pèlvica i en la monitorització del càncer d'ovari. Si es combina amb altres marcadors com CA 125, s'augmenta la sensibilitat i especificitat d'ambdós per separat.
La insuficiència renal és la principal causa de falsos positius.

Pla—Proteïna S(lliure); c.subst.(immunoquím.)

Inhibidor fisiològic de la coagulació, la fracció lliure (no unida a la C4BP) del qual actua com a cofactor de la proteina C activada amb activitat enzimàtica lítica sobre els cofactors de la coagulació activitats Va i VIIa

Indicacions i interpretació

Prova compresa en l'estudi de la trombofília hereditària.
El dèficit congènit de Proteïna S lliure presenta habitualment valors d'activitat entre 30 i 60 Ul/dl en els pacients heterozigòtics.
Els dèficits adquirits s'observen en pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, en els dèficits d'aportament de vitamina K i en el tractament anticoagulant oral, en qui la seva activitat es redueix junt amb la dels altres factors vitamina K dependents. També s'observen nivells d'activitat disminuïts en l'embaràs.

Srm—Proteïna S100; c.massa

La proteïna S100 pertany a la família multigènica de les proteïnes fixadores del calci. Són unes proteïnes dimèriques de petit tamany. S'han identificat 21 membres de la família S100. D'ells, les proteïnes S100A1 i S100B són sintetitzades principalment per cèl•lules del SNC (sobretot cèl•lules astroglials), i per melanòcits. La funció d'aquesta família de proteïnes és regular el creixement i la diferenciació cel•lular, el metabolisme energètic, mitosi i transducció de senyals intracel•lulars.

Indicacions i interpretació

La proteïna S100 constitueix el marcador d'elecció en el melanoma maligne, sobretot en el seguiment i diagnòstic precoç de recidiva. Útil com a marcador tumoral també en gliomes i neuroblastomes. Té relació amb el estadi tumoral (la sensibilitat diagnòstica augmenta en estadis avançats), la supervivència, el pronòstic i la resposta al tractament. Es relaciona tant amb l'aparició com amb el número de ganglis limfàtics afectats.
És útil en el diagnòstic diferencial del melanoma maligne respecte a altres patologies cutànies no neoplàsiques.
Les concentracions de S100 augmenten en el LCR i poden detectar-se en sang en lesions cerebrals com hemorràgia subaracnoïdea, isquèmia, traumatisme cerebral o accident cerebrovascular agut.
Presenta falsos positius en casos d'insuficiència renal (principalment), hepatopaties, lesions del SNC, esquizofrènia.

Srm—Proteïnes; prop.arb.(electroforesi capil·lar), expressat per:

Indicacions i interpretació

Srm—Proteïnes; arb.(electroforesi) expressat per:
Prt(Srm)—Albúmina; fr.massa: Pot disminuir en estats de malnutrició, de decrement de la seva síntesi (malaltia hepàtica crònica), d'increment de la seva pèrdua (síndrome nefròtica, enteropatía exudativa, pèrdua cutànea per cremades) i en estats d'increment del seu catabolisme (malalties endocrines com tirotoxocosi o síndrome de Cushing, síndromes inflamatoris greus).
L'augment d'albúmina es pot trobar en individiis sans i no té necessàriament un significat patológic.
Prt(Srm)—alfa1-Globulines; fr.massa: Pot disminuir en la deficiència congènita de alfa1-antitripsina. També en estats de malnutrició, malaltia hepàtica crónica o pèrdua de proteïnes, generalmet amb un decrement concomitant d'albúmina, alfa2 i beta globulines.
Pot augmentar en nombrosos estats inflamatoris aguts i alteracions neoplàsiques.
Prt(Srm)—alfa2-Globulines; fr.massa: Pot disminuir en estats de malnutrició, malaltia hepàtica crónica o pèrdua de proteïnes. També en hemòlisi intravascular.
Pot augmentar principalment en 2 tipus de síndromes:
-☐Síndrome inflamatori, per un increment de la haptoglobina, associat a hiper-alfa1 globulinèmia.
-☐Síndrome nefròtica, per un augment de la alfa2 macroglobulina, associat a hipoalbuminèmia (per pèrdua urinària), hiper-betaglobulinèmia (per increment de la Apo B) i hipo-gammaglobulinèmia.
Prt(Srm)—beta-Globulines; fr.massa: Pot disminuir en estats de malnutrició, malaltia hepàtica crónica o pèrdua de proteïnes, relacionat amb un decrement de la transferrina (zona beta1). També per consum de C3 (zona beta2).
Pot augmentar per 2 tipus de causes :
•☐No associades a la presència d'una proteïna monoclonal:
-☐Hiper-beta1 globulinèmia per hipertransferrinèmia en anèmia o per increment de la concentració de Apo B (beta-lipoproteïna).
-☐Hiper-beta2 globulinèmia per hipercomplementèmia C3: per inflamació aguda o degut a obstrucció biliar intra o extrahepàtica (en aquest cas, el catabolisme de C3 per les cèl.lules de Küpffer està disminuit).
-☐Hiperimmunoglobulinèmia A en cirrosi alcohòlica (pont beta-gamma).
•☐Associades a la presència d'una proteïna monoclonal:
-☐Immunoglobulina A (més frecqüentment) o immunoglobulina G.
-☐Immunoglobulina M en malaltia de Waldenström.
-☐Cadenes lleugeres kappa o lambda lliures.
☐☐☐☐☐

Prt(Srm)—gamma-Globulines; fr.massa: Pot disminuir en els següent casos:
-☐Hipogamma-globulinèmia fisiològica en nens joves.
-☐Immunodeficiència primària d'immunoglobulines
-☐Tractament amb corticoides, immunosupresors, quimioteràpia o radioteràpia.
-☐Hipogammaglobulinèmia secundària a mieloma de cadenes lleugeres.
Pot augmentar en els següents casos:
-☐Hipergammaglobulinèmia policlonal en hepatopaties, infecció per HIV o malalties autoinmunitàries.
-☐Presència d'una banda monoclonal en malalts amb mieloma, malaltia de Waldenström, leucèmia limfocítica crónica, limfoma, gammapatia monoclonal de significat incert.
-☐Hipergammaglobulinèmia oligoclonal en malalties autoinmunitàries, infeccions víriques, malalts transplantats sota tractament immunosupresor.
Srm—Component monoclonal; c.massa: Donat que la concentració de la immunoglobulina monoclonal està relacionada directament amb la massa del clon de cèl lules que la produeixen (amb l'excepció del mieloma no secretor), el component monoclonal constitueix un marcador essencial tant en el moment del diagnòstic del mieloma múltiple com en la monitorització i l'evaluació de la resposta al tractament (els canvis en la concentració del component monoclonal representen el principal indicador de la resposta al tractament).
Magnituds relacionades: Srm—Component monoclonal; c.massa. Codi SIL 3438

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Pla—Protrombina; c.subst.arb.(coagul.)

Indicacions i interpretació

Els dèficits congènits habitualment afecten un sol factor i la seva intensitat és variable segons l'afectació genètica. Els pacients amb hepatopaties parenquimàtiques, especialment cirrosi hepàtica, presenten reduccions inicials d'activitat dels factors vitamina K dependents (II, VII, X), proporcionals a la gravetat de la malaltia, considerant-se la seva valoració, junt amb la de l'antitrombina, com el marcador més sensible de la fallida de síntesi proteica. La reducció de l'activitat del Factor V sol ser més tardana i indica un major grau d'afectació hepàtica.
En les coagulopaties de consum hi ha un descens més marcat de l'activitat del Factor V.

DNA(San)—Re-anàlisi d'exoma dirigit; var.seq.

La seqüenciació de l'exoma és una tècnica que permet estudiar les regions del genoma que codifiquen per proteïnes i que correspon a l'1-2% del genoma. S'utilitza de manera rutinària en el diagnòstic de malalties rares amb una herència Mendeliana, on s'ha reportat que la taxa de diagnòstic amb aquesta tècnica és del 25-40%.
En els casos no concloents d'exoma s'ha descrit que el re-anàlisi de les dades pot incrementar la taxa de diagnòstic com a conseqüència de l'aparició de noves evidències científiques que poden donar lloc a canvis en la interpretació dels resultats, actualitzacions de les pipelines bioinformàtiques i el descobriment de nous gens.

Indicacions i interpretació

Una de les estratègies per re-analitzar les dades de l'exoma amb la que s'ha observat que s'obté bons resultats, és la basada en el re-anàlisi dirigit als gens associats a la clínica que presenta el pacient. La base de dades Human Phenotype Ontology (HPO) (https://hpo.jax.org/app/) recull els trets fenotípics associats a malalties de manera estandarditzada, cadascun dels trets fenotípics té associat un codi i un llistat de gens. D'aquesta manera, el clínic recull les dades fenotípiques del pacient amb termes HPO i només es re-analitzen les dades de l'exoma dels gens associats a aquests trets clínics.
Es recomana realitzar el re-anàlisi de l'exoma als 2 anys si no s'han produït canvis en la clínica del/ de la pacient i sempre que no es descobreixin nous gens associats al fenotip. A més, abans de re-analitzar l'exoma, es recomana revisar si s'han identificat variants de significat incert en el primer anàlisi i comprovar si aquestes variants es poden re-classificar amb les evidències científiques actuals.

Srm—Receptor soluble de transferrina; c.subst.

El receptor de transferrina és una glucoproteïna de membrana amb un pes molecular de 190 kD. Consisteix en dues subunitats idèntiques unides per ponts disulfur. Cadascun dels monòmers compta amb un component C-terminal de 85 kD capaç de fixar una molècula de transferrina carregada amb ferro. La proteòlisi produeix la forma soluble del receptor de transferrina (sTfR). En el plasma, el receptor soluble de transferrina està present en complex amb la transferrina, el qual té un pes molecular d'aproximadament 320 kD. La concentració sèrica de l'sTfR és directament proporcional a la concentració del receptor en la membrana. La captació de ferro per les cèl•lules de l'organisme està regulada per l'expressió de receptor de transferrina (TfR). Si el dipòsit intracel·lular de ferro s'esgota, l'expressió de TfR augmenta. L'afinitat del receptor de transferrina cap a la transferrina depèn de l'estat de càrrega d'aquesta última. Atès que entre un 80 i 95% de les molècules de receptor de transferrina es localitzen en les cèl·lules eritropoiètiques, la concentració de TfR (i per tant també la de l'sTfR) reflecteix els requeriments de ferro d'aquestes cèl·lules.

Indicacions i interpretació

Davant d'una deficiència de ferro, la concentració sèrica de l'sTfR s'incrementa fins i tot abans que la concentració d'hemoglobina es redueixi significativament.
Per tant, la concentració de sTfR delata l'estat funcional el ferro mentre que la ferritina reflecteix l'estat del seu dipòsit. L'estat del ferro es pot avaluar de manera precisa determinant l'índex sTfR (= concentració de sTfR / log de la concentració de ferritina).
Com la concentració de sTfR - a diferència de la de ferritina - no es veu afectada per les reaccions de fase aguda, els trastorns aguts de la funció hepàtica ni els tumors malignes permet diferenciar entre l'anèmia per malaltia crònica i l'anèmia per deficiència de ferro .
També s'observen valors de sTfR elevats en la policitèmia, l'anèmia hemolítica, la talassèmia, la esferocitosi hereditària, l'anèmia de cèl•lules falciformes, l'anèmia megaloblàstica, la síndrome mielodisplàstica i la deficiència de vitamina B12. Durant l'embaràs, les concentracions de sTfR estan augmentades si hi ha una deficiència de ferro funcional. El seguiment de la concentració de sTfR permet controlar el tractament amb Eritropoietina (EPO).

Taula. Causes de concentracions baixes i altes en sèrum de receptor soluble de transferrina
Disminució☐Eritropoyesis hipoproliferativa: insuficiència renal crònica, anèmia aplàstica i malaltia post-trasplantament de medul•la ósea.
Aplasia medul·lar (post-quimioteràpia)
Hemocromatosi hereditària
Augment ☐

Trastorns hematològics amb eritropoesi hiperplàsica: anèmies, esferocitosi hereditària, beta talassèmia i policitèmia vera, síndrome mielodisplàsica, mielofibrosi, leucèmia limfocítica crónica.
Anemia ferropènica
Deficiencia de ferro funcional i anèmia ferropènica
Anemia hemolítica (autoimmune)
Eritropoyesis hiperproliferativa (talassèmia, anèmia megaloblàstica) [338].

Pla—Renina; c.subst.arb.

La renina exerceix un paper essencial en el sistema Renina-Angiotensina-Aldosterona, que regula la pressió arterial mitjançant la vasoconstricció i el control del volum sanguini i l'homeòstasi del sodi i l'aigua. La renina és un enzim proteolític sintetitzat per les cèl·lules juxtaglomerulars del ronyó que catalitza l'escissió de l'angiotensinogen per donar angiotensina I. L'enzim convertidor d'angiotensina (ECA) transforma immediatament la angiotensina I en angiotensina II, que és una molècula potent capaç de regular la pressió sanguínia mitjançant la vasoconstricció. La angiotensina II és l'hormona activa, i està regulada per la concentració d'aldosterona.

Indicacions i interpretació

La concentració de renina és un bon indicador del funcionament de tot el sistema renina-angiotensina (renina, angiotensina I, II, ECA), i la seva mesura està indicada en l'estudi de la hipertensió de tipus renal (estenosis de la artèria renal en un 10% dels hipertensos) i és molt important en el diagnòstic de l'hiperaldosteronisme i l'hipoaldosteronisme primari o secundari.
El quocient entre les concentracions d'aldosterona i renina en el plasma permet classificar als pacients en tres grups patològics: hiperaldosteronisme primari, hiperaldosteronisme secundari i deficiència primària d'aldosterona.

Pla—"Resistència a la proteïna C activada"; temps rel.

La Proteína C activada és l'inhibidor específic del Factor V mitjançant una acció proteolítica sobre ell. La mutació d'aquest, anomenada Factor V de Leiden, el fa resistent a aquesta proteolisi.

Indicacions i interpretació

Prova compresa en l'estudi de la trombofília hereditària. Valora la capacitat inhibidora de la coagulació que té la Proteïna C activada exògena, i que depén de la seva activitat lítica sobre el factor V activat del pacient.
Els valors mitjos de la proporció per a no portadors de la mutació estan al voltant de 2,5. Per a portadors heterozigòtics, al voltant d'1,7 i, per a homozigòtics, al voltant d'1,2.
La prova té una sensibilitat superior al 99% per a la mutació i no és sensible a altres causes adquirides de resistència a la proteïna C activa. Amb valors de proporció de 2,1 o menors es realitzarà l'estudi genètic per confirmar o descartar la presència de la mutació.

San—Reticulòcits; prop arb. (urgent), expressat per:

Els Reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitCUs, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de Reticulòcits indica una anèmia de mecanisme centrCU (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.
El mesurament dels reticulòcits en el laboratori d'urgències queda indicat a la sospita d'anèmia hemolítica i per tant, únicament es realitzarà si s'objectiva que el pacient al que se li sol•licita dit mesurament presenta una concentració d'hemoglobina inferior al interval de referència.

San—Reticulòcits; c.nom. (urgent)

Els Reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitCUs, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de Reticulòcits indica una anèmia de mecanisme centrCU (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.

Ers(San)—Reticulòcits; fr.nom. (urgent)

Els Reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitCUs, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de Reticulòcits indica una anèmia de mecanisme centrCU (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.

San—Reticulòcits; prop arb. (no urgent), expressat per:

Els reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitals, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de reticulòcits indica una anèmia de mecanisme central (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

San—Reticulòcits; c.nom. (no urgent)

Els reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitals, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de reticulòcits indica una anèmia de mecanisme central (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.

Ers(San)—Reticulòcits; fr.nom. (no urgent)

Els reticulòcits són eritròcits que contenen restes d'ARN (ribosomes). Que precipiten quan es posen en contacte amb certs colorants, anomenats vitals, com el blau de cresil brillant o el blau de metilè i que donen a lloc a unes imatges filamentoses, en l'interior dels l'eritròcits, visibles per microscopia òptica. No tots els reticulòcits presenten el mateix grau de maduresa, amb la qual cosa varia el gruix i la quantitat del precipitat. El nombre de reticulòcits és un clar reflex de l'activitat o regeneració eritropoiètica medul·lar.
El recompte de reticulòcits pot realitzar-se per tinció del frotis de sang i recompte per microscopia òptica convencional o bé de forma automatitzada mitjançant analitzadors citohematològics.
El recompte del nombre de reticulòcits a la sang és una exploració bàsica en qualsevol situació d'anèmia, pancitopènia o sospita de toxicitat medul·lar; seguiment de l'efectivitat del tractament de les anèmies carencials i de les anèmies en tractament amb eritropoietina.
El nombre de reticulòcits es pot expressar en concentració o en fracció de nombre.

Indicacions i interpretació

Una disminució del nombre de reticulòcits indica una anèmia de mecanisme central (arregenerativa), per insuficiència medul·lar quantitativa (aplàsia medul·lar primària o secundària, eritroblastopènia o infiltració medul·lar per malalties hematològiques o extrahematològiques) o per insuficiència medul·lar qualitativa (anèmies carencials, anèmia diseritropoiètica congènita i síndrome mielodisplàsic).
Un augment del nombre de reticulòcits indica un augment de producció o regeneració medul·lar a causa: d'hemòlisi, hemorràgies agudes o cròniques, anèmies carencials en fase de tractament i anèmies que responen al tractament amb eritropoetina.

Srm—Retinol("Vitamina A"); c.subst.(SRM 968f; UHPLC-UV)

El retinol és una vitamina liposoluble que pertany a un grup de molècules que es troben estretament relacionades a nivell estructural i metabòlic anomenades retinoïds o vitamina A. El terme vitamina A s'empra per descriure qualsevol dels composts que presenten un anell ciclohexè enllaçat a una cadena de tetra-isoprè (β-ionona) i que posseeixen l'anomenada activitat vitamínica del retinol (activitat biològica de vitamina A realitzada després d'ingerir una determinada quantitat d'un retinoïd en particular). Els principals composts de vitamina A inclouen les formes esterificades de retinol (ésters de retinol), la forma aldehídica (retinal), la forma alcohòlica (retinol), la forma carboxílica (àcid retinoic) i el 3-deshidrorretinol (vitamina A2). El terme vitamina A també inclou alguns carotenoïds com l'α-carotè, el β-carotè i la β-criptoxantina els quals són precursors dietètics de retinol.
La vitamina A exerceix un paper essencial en la funció de la retina (adaptació a la llum tènue), en el creixement i la diferenciació del teixit epitelial així com en el creixement de l'ós, la reproducció i el desenvolupament embrionari. A més, juntament amb altres carotenoïds, la vitamina A millora la funció immune reduint les conseqüències que es poden produir en algunes malalties infeccioses.
El retinol és la forma molecular predominant a la sang i circula, principalment, unit a la proteïna transportadora de retinol o RBP (acrònim de l'anglès retinol-binding-protein) i la transtiretina. El retinol, degut a la seva elevada hepatotoxicitat, és convertit al fetge en ésters de retinol per al seu emmagatzematge (principalment en forma de palmitat de retinol). La forma activa de vitamina A que intervé en el procés del cicle de la visió és el retinal mentre que l'àcid retinoic, forma predominant en els teixits, és el responsable de dur a terme les accions biològiques de la vitamina A relacionades amb la divisió i diferenciació cel·lular.

Indicacions i interpretació

Degut a que el retinol és la forma molecular de vitamina A predominant a la sang, la magnitud biològica que presenta un major interès clínic és la concentració de substància de retinol en el sèrum. El valor semiològic d'aquesta magnitud rau en conèixer quin és l'estat nutricional de vitamina A en l'organisme donat que un dèficit o excés d'aquesta pot donar lloc a diverses malalties relacionades amb el cicle de la visió, el creixement, la diferenciació i proliferació cel·lular, la resposta immunitària i la reproducció.
La deficiència de vitamina A cobreix les anomenades manifestacions "subclíniques" (mobilització fèrrica deficient, diferenciació cel·lular alterada, depressió de la resposta immunitària) i clíniques (augment de la morbiditat i mortalitat infeccioses, retard del creixement, ceguesa nocturna, anèmia, xeroftalmia, entre altres). En països en desenvolupament, la deficiència de vitamina A és la causa principal de ceguesa mentre que als països desenvolupats, la deficiència de vitamina A està restringida a pacients amb trastorns malabsortius o que han sigut sotmesos a algun tipus de cirurgia bariàtrica. No obstant això, en persones d'edat avançada, la malnutrició és força prevalent i constitueix un dels principals determinants de la freqüència i durada de l'estada hospitalària.
Els quadres d'intoxicació per vitamina A no solen ser freqüents. Els símptomes i signes més freqüents són: eritema i descamació, sequedat de les mucoses, queilosis, glossitis, nàusees, vòmits, alopècia, cefalees, desmineralització òssia, amenorrea, pèrdua de gana i alteracions hepàtiques, com per exemple, la fibrosis hepàtica amb hipertensió portal [172], [173], [174], [175] i [176].

Pla—Rivaroxaban; c.massa

Els inhibidors directes de l'FXa són anticoagulants que s'uneixen al FXa sense la mediació de l'antitrombina. Després de la unió, el FXa ja no pot contribuir al procés de la coagulació, per la qual cosa es produeix un efecte anticoagulant. El factor Xa residual és quantificat amb un substrat cromogènic sintètic. La paranitroanilina alliberada es monitora cinèticament a 405 nm i és inversament proporcional ALS nivells de farmac present a la mostra.

Indicacions i interpretació

Srm—Rufinamida; c.massa(UHPLC-MS/MS)

La rufinamida (1-(2,6-difluorofenil)metil-1H-1,2,3-triazol-4-carboxamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis comicials, concretament en pacients amb que presenten el síndrome de Lennox-Gastaut. La rufinamida actua modificant les concentracions intraneuronals de calci(II) mitjançant la inhibició parcial dels corrents de calci(II) de tipus N, reduint l'alliberament de calci(II) de la reserva intraneuronal. També pareix actuar activant els sistemes gamma-aminobutíric i glutamat.

Indicacions i interpretació

L'administració de rufinamida planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de rufinamida en el sèrum o plasma. [212]

Srm—SARS-CoV-2 anticossos totals (anti-N);c.arb

El SARS-CoV-2 pertany al gènere Betacoronavirus de la família Coronaviridae. El genoma codifica, a més de proteïnes no estructurals necessàries pel seu cicle biològic, quatre
proteïnes estructurals principals: la espícula (S), la envoltura (E), la membrana (M) i la nucleocàpside (N). D' aquetes, les que tenen major interès pel diagnòstic son les proteïnes S i N.

Indicacions i interpretació

La presència d'anticossos enfront la proteïna N indica antecedent d'infecció per SARS-CoV-2

Srm—SARS-CoV-2 anticossos totals (anti-S);c.arb

El SARS-CoV-2 pertany al gènere Betacoronavirus de la família Coronaviridae. El genoma codifica, a més de proteïnes no estructurals necessàries pel seu cicle biològic, quatre proteïnes estructurals principals: la espícula (S), la envoltura (E), la membrana (M) i la nucleocàpside (N). D' aquetes, les que tenen major interès pel diagnòstic son les proteïnes S i N.

Indicacions i interpretació

La presència d'anticossos enfront la proteïna S indica antecedent d'infecció per SARS-CoV-2 o bé immunitat adquirida per vacunació

Pac—Sèrum; osmolalitat

L'osmolalitat és la suma de les quantitats de substància de cada un dels soluts, ja siguin molècules o ions, d'una solució aquosa dividida per la massa d'aigua.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sèrum és útil per a l'establiment o la verificació del diagnòstic en diferents situacions patològiques, com ara: intoxicacions (etanol, metanol, etilenglicol, isopropanol, propilenglicol i paraldehid, en el coma (renal, per sobredosi de drogues d'abús o diabètic, cetoacidòtic o no).
En general, ajuda en el diagnòstic diferencial de les malalties renals i al maneig de pacients amb urèmia o en diàlisi. Dins les alteracions de la concentració de l'ió sodi, permet establir el diagnòstic diferencial entre la hiponatremia real i la ficticia i també es necessària per al diagnòstic de la síndrome de secreció inadequada de vasopresina.
En casos de cirugia o cures intensives, la mesura de la osmolalitat en sèrum permet prevenir el xoc hipo o hipervolèmic i les alteracions hidroelectrolítiques, especialement en cas de teràpia endovenosa. Tanmateix, la mesura de la osmolalitat s'utilitza per adjustar la hidratació en grans cremats, el tractament amb manitol en traumatismes craneoencefàlics o xocs, la medicació del coma hiperosmolar o avaluar la efectivitat de la teràpia insulínica.

San—Sirolimus; c.massa(UHPLC-MS/MS; no urgent)

El sirolimus (rapamicina) és un agent immunosupressor de segona generació que actua inhibint la proliferació de les cèl·lules T al no permetre la seva progressió des de la fase G1 a la fase S del cicle cel.lular. El seu mecanisme d'acció és diferent al que presenten altres agents immunosupressors pel que es pot administrar concomitantment amb aquests. La Food and Drug Administration (FDA) va autoritzar el seu ús en la profilaxi del rebuig agut en trasplantament renal conjuntament amb ciclosporina i corticoides.

Indicacions i interpretació

Donada la gran variabilitat farmacocinètica inter i intraindividual es recomana monitoritzar les concentracions plasmàtiques del fàrmac [47].
Així mateix, degut a la farmacocinètica del sirolimus, pel mateix pacient han de transcórrer almenys 3 dies entre dues determinacions (excepte situacions en les quals el clínic ha de consultar prèviament amb l'adjunt de farmacocinètica).

Srm—Somatotropina; c.massa

La somatotropina és una hormona peptídica produïda per l'adenohipòfisi i constituïda per una cadena lineal de 191 aminoàcids. La seva funció principal és la de provocar l'allargament dels ossos llargs.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques de la mesura de la seva concentració en el sèrum o en el plasma són les següents: nanisme de Laron, adenoma hipofític de cèl·lules somatotròpiques, tumors ectòpics secretors de somatoliberina, acromegàlia i valoració de la reserva hipofítica.

Srm—Sulfat de deshidroepiandrosterona; c.subst.

El sulfat de deshidroepiandrosterona és una hormona esteroïdal produïda principalment per les glàndules suprarenals. És lleugerament androgènica, però pot ser metabolitzada y originar andrògens més potents, com l'androstenediona y la testosterona.

Indicacions i interpretació

Les principals indicacions clíniques per a la seva mesura són: hiperplàsia suprarenal congènita per dèficit de 3beta-hidroxi-DELTA5-esteroid-deshidrogenasa. Hirsutisme i virilització.

San—Tacrolimus; c.massa(UHPLC-MS/MS; no urgent)

El tacrolimus és un macròlid lipofílic i degut a les seves propietats immunosupressores és àmpliament utilitzat en la terapèutica del trasplantament d'òrgans i en el tractament d'algunes malalties autoimmunes.

Indicacions i interpretació

La seva administració planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials, especialment neurotoxicitat i nefrotoxicitat. Per aquestes raons és necessària una individualització de la dosi mitjançant el seguiment de les concentracions sanguínies del fàrmac.

Srm—C-Telopèptids isomeritzats del col·lagen de tipus I; c.massa

Més del 90 % de la matriu òssia orgànica està formada per col·lagen de tipus I que es sintetitzat, principalment, als ossos. En el procés de resorció òssia, el col·lagen de tipus I pateix un procés d'isomerització de l'àcid aspàrtic que es troba a l'extrem carboxi-terminal (l'àcid alfa-aspàrtic es transforma en beta-aspàrtic) i és degradat en petits fragments (telopèptids) els quals, posteriorment, són alliberats al torrent circulatori i transportats al ronyó per a la seva excreció.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum és útil en el diagnòstic i control de l'evolució de malalties òssies i en el control de l'evolució de pacients sotmesos a teràpia anti-resortiva i estrogènica substitutiva.
Augment: s'observen concentracions de C-Telopèptids isomeritzats del col·lagen de tipus I en el sèrum augmentades en diverses malalties òssies associades a un augment de la resorció òssia (hiperparatiroïdisme primari, hiperparatiroïdisme secundari, enfermetat de Paget, osteomalàcia, osteopènia, osteoporosi, osteoporosi postmenopàusica, osteodistròfia nutricional i renal).

Srm—Teofil·lina; c.massa

La teofil·lina és un fàrmac broncodilatador que s'utilitza per al tractament de l'asma, bronquitis crònica i emfisema pulmonar.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de teofil·lina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Pla—Teofil·lina; c.massa

La teofil·lina és un fàrmac broncodilatador que s'utilitza per al tractament de l'asma, bronquitis crònica i emfisema pulmonar.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de teofil·lina té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Testosterona; c.subst.

La testosterona és una hormona esteroïdal que correspon a l'entitat molecular 17b-hidroxiandrost-4-en-3-ona, produïda fonamentalment pels testicles, les principals funcions de la qual són l'estimulació de l'espermatogènesi, el manteniment dels caràcters sexuals masculins i l'interès sexual.

Indicacions i interpretació

La seva mesura està indicada en el diagnòstic de diverses malalties, com hipo o hipergonadismes primaris i secundaris en l'home o tumors virilitzants, hirsutisme o ovaris poliquístics en la dona. També s'usa per a la monitorització de la teràpia antiandrogènica i de la teràpia substitutiva.

Srm—Testosterona lliure calculada; c.subst. (equació de Vermeulen)

La testosterona plasmàtica es troba majoritàriament unida a la globulina enllaçant d'hormones sexuals SHBG (60%) i a l'albúmina (38%). Però la molècula biològicament activa és la forma lliure que representa només el 2-3% de la testosterona.
El mètode de referència per mesurar la concentració de testosterona lliure en el plasma és la diàlisi en equilibri, de difícil aplicació a la rutina del laboratori clínic. Tanmateix, l'estimació de la testosterona lliure mitjançant la fórmula de Vermeulen, que té en compte les concentracions plasmàtiques de testosterona, albúmina i SHBG, presenta una bona correlació amb el mètode de referència. És per això que les guies internacionals sobre el maneig de l'hipogonadisme masculí en adults en recomanen el seu ús.

Indicacions i interpretació

El càlcul de la testosterona lliure està indicat en el diagnòstic de diverses malalties relacionades amb la funció gonadal. Pel que fa a les dones, es pot emprar com a eina diagnòstica en hirsutisme o ovaris poliquístics. La concentració de testosterona lliure disminueix sota l'efecte del tractament amb anticonceptius orals. Pel que fa als homes, la seva utilitat clínica principal és pel diagnòstic i tractament substitutiu de l'hipogonadisme masculí de l'edat adulta, especialment quan les concentracions de testosterona en sèrum no són concloents i el pacient presenta diversa simptomatologia pròpia d'aquesta malaltia.

Srm—Tiroglobulina; c.massa

La tiroglobulina és una glicoproteïna sintetitzada en les cèl·lules fol·liculars de la tiroide que presenta abundants radicals tirosínics i intervé en la producció de les hormones tiroïdals.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de calcitonina en el plasma és útil per al diagnòstic de la hiperplàsia de les cèl·lules C del tiroide i del carcinoma medul·lar del tiroide, en les que es troba elevada, encara que en algunes ocasions sigui necessari un estímul amb pentagastrina perquè la concentració augmenti. Així mateix, s'utilitza per a comprovar l'eficàcia del tractament d'aquestes malalties i per identificar recidives, i en cas de producció ectòpica de calcitonina

Srm—Tirotropina; c.subst.arb.

La tirotropina és una hormona peptídica produïda per l'adenohipòfisi constituïda per dues unitats diferents, anomenades alfa i beta, la seva funció principal és estimular la producció de tiroxina i triiodotironina. La subunitat alfa és essencialment idèntica a les subunitats de la coriogonadotropina, la lutropina i la fol·litropina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en el sèrum o el plasma és útil per a: el diagnòstic i el control de l'evolució del hipotiroïdisme i del hipertiroïdisme, el diagnòstic i el control de tumors hipofítics, el control de la reserva hipofisària, la valoració de la teràpia supressiva en el càncer de tiroide, la valoració de la teràpia substitutiva en el hipotiroïdisme i el cribatge de la població general per descartar les malalties tiroïdals.

Srm—Tiroxina(no unida a proteïna); c.subst.

La tiroxina és una hormona sintetitzada en la tiroide i les seves funcions principals són l'estimulació general del metabolisme cel·lular i l'estimulació del creixement i desenvolupament de diversos teixits.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de tiroxina (no unida a proteïna) en el sèrum o en el plasma té importància per identificar possibles alteracions de l'eix hipotàlem-hipòfisi-tiroide i així poder diferenciar entre individus amb valors fisiològics dels que presenten hipertiroïdisme o hipotiroïdisme, per al monitoratge del tractament i seguiment de diverses malalties: malaltia de Graves, adenomes o carcinomes tiroïdals, tiroïdectomies, malalties no tiroïdals, tiroïditis, goll multinodular tòxic.

Srm—Tobramicina; c.massa

La tobramicina és un antibiòtic aminoglucòsid d'ampli espectre en la seva acció en front de bacteris gramnegatius, especialment les pseudomones.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de tobramicina té dos objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament i 2) detectar sobredosificacions, especialment en malaties amb insuficiència renal.

LCR—Tobramicina; c.massa

La tobramicina és un antibiòtic aminoglucòsid d'ampli espectre en la seva acció en front de bacteris, s'usa especialment en front a gramnegatius i en alguns casos en front a grampositius.

Indicacions i interpretació

L'administració de tobramicina per via intratecal és útil en infeccions del sistema nerviós central (SNC), com meningitis o ventriculitis, ja que permet aportar concentracions bactericides en el SNC sense necessitat d'atravessar la barrera hematoencefàlica
Els antimicrobians no són metabolitzats en el SNC. La seva semivida sol ser superior a l'observada en l'administració intravenosa, la qual cosa permet establir intervals d'administració més espaiats. El seu efecte bactericida depén de la concentració de fàrmac, però no del temps de contacte.

Srm—alfa-Tocoferol("Vitamina E"); c.subst.(SRM 968f; UHPLC-UV)

L'alfa-tocoferol és una vitamina liposoluble que pertany a un grup de molècules que es troben estretament relacionades a nivell estructural i metabòlic anomenades tocos o vitamina E. El terme vitamina E s'empra per descriure qualsevol dels composts que presenten un anell de cromanol unit a una cadena lateral fitil llarga saturada (tocoferols) o insaturada (tocotrienols) i que posseeixen l'anomenada activitat del toco (activitat biològica de vitamina E realitzada després d'ingerir una determinada quantitat d'un tocoferol o tocotrienol en particular). Els principals composts de vitamina E són l'alfa-tocoferol, beta-tocoferol, delta-tocoferol y gamma-tocoferol, l'alfa-tocotrienol, beta-tocotrienol, delta-tocotrienol y gamma-tocotrienol.
La vitamina E actua com un agent antioxidant i eliminador de radicals lliures, protegint la integritat dels lípids insaturats de les biomembranes de totes les cèl·lules i preservant el retinol de la seva descomposició oxidativa. Aquesta, també promou la formació de prostaciclina en les cèl·lules endotelials i inhibeix la formació dels tromboxans en trombòcits (plaquetes), minimitzant així l'agregació de plaquetes en la superfície de l'endoteli. Aquestes influències sobre l'agregació plaquetària són importants de cara a la possibilitat de patir malaties com l'aterosclerosi o la trombosi.
Al igual que altres vitamines liposolubles, els tocoferols circulen en la sang units a diverses proteïnes. De fet, la principal proteïna transportadora és la proteïna hepàtica transportadora d'alfa-tocoferol la qual presenta una elevada bio-selectivitat per l'alfa-tocoferol, fent que aquesta vitamina E sigui la forma molecular circulant principal a la sang.

Indicacions i interpretació

Degut a que alfa-tocoferol és la forma molecular de vitamina E predominant a la sang, la magnitud biològica que presenta un major interès clínic és la concentració de substància d'alfa-tocoferol en el sèrum. El valor semiològic d'aquesta magnitud rau en conèixer quin és l'estat nutricional de vitamina E en l'organisme donat que un dèficit o excés d'aquesta pot donar lloc a malalties cardiovasculars, malalties neurodegeneratives, càncer i estrés oxidatiu associat a diabetis.
La deficiència de vitamina E està associada principalment a una mala nutrició o una mala absorció intestinal. S'ha trobat un dèficit de vitamina E en pacients amb diverses neuropaties sensorials i motores (principalment en població infantil), malalties cardiovasculars, càncer, malalties intestinals, malalties pancreàtiques, colestàsis crònica, malaltia celíaca, fibrosi quística, entre altres. Addicionalment, es poden trobar valors disminuïts de la concentració d'alfa-tocoferol en el sèrum en pacients amb abetalipoproteïnemia degut, principalment, a una falta de síntesis de lipoproteïnes de baixa densitat i de quilomicrons per part de les cèl·lules intestinals.
Els quadres d'intoxicació per vitamina E solen ser infreqüents. S'ha observat que una de les causes de tromboflebitis està associada amb la ingesta excessiva de vitamina E [172].

Srm—Topiramat; c.massa(UHPLC-MS/MS)

El topiramat (sulfamat de 2,3:4,5-Bis-O-(1-metiletilidè)-beta-D-fructopiranosa) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis d'inici parcials (amb o sense generalització secundària), les crisis tònico-clòniques generalitzades primàries i altres crisis específiques (p.ex.: les crisis associades a la síndrome de Lennox-Gastaut. També està indicat en el tractament profilàctic de la migranya, el trastorn límit de la personalitat, el trastorn bipolar, el trastorn obsessiu compulsiu, l'obesitat, la bulímia, el tabaquisme, l'alcoholisme i el dolor neuropàtic. El topiramat exerceix la seva activitat farmacològica augmentant l'activitat de l'àcid gamma-aminobutíric (GABA) en els receptors GABA-A, actuant com un antagonista dels receptors de l'àcid α-amino-3-hidroxi-5-metio-4-isoxazolpropiònic i kainat-cinasa, inhibint els canals de calci(II) de tipus L limitant dels sistemes de segons missatgers dependents de calci(II), limitant la despolarització i excitabilitat dels canals de sodi potencial-dependents i activant la conductància de l'ió potassi.

Indicacions i interpretació

L'administració de topiramat planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de topiramat en el sèrum o plasma [212].

Srm—Transferrina; c.subst.(CRM 470)

La transferrina (massa molar = 76 500 g/mol) és una glicoproteïna sintetitzada al fetge, i en menor quantitat al sistema reticuloendotelial, als testicles i als ovaris, responsable, cada molècula, del transport de dos ions ferro(III). El seu catabolisme és desconegut. Presenta un polimorfisme genètic que comprèn tres tipus (B,C i D) i fins uns 20 subtipus, encara que no tenen significat clínic, excepte de l'atransferrinèmia, una rara malaltia congènita. Conté un 6% de carbohidrat. Es creu que la ferroxidasa (EC 1.16.3.1) intervé en la mediació de l'oxidació de Fe(II) a Fe(III) com a etapa preliminar a la unió del Fe(III) a la transferrina. Pot quelar específicament dos àtoms de ferro per molècula, encara que generalment es satura al voltant d'un 30%. En individus sans, la seva funció fisiològica és el transport de ferro (juntament amb la lactoferrina i la ferritina), coure i zinc. Intervé en processos inflamatoris i antimicrobians, com a reactant (negatiu) de fase aguda. Té una semivida de 7 dies.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic de l'anèmia ferropènica i de l'hemocromatosi.
Disminució: atransferrinèmia, desnutrició, gastroenteropatia amb pèrdua de proteïna, hemocromatosi, hemosiderosi transfusional, hepatitis alcohòlica, cirrosi alcohòlica, carcimona hepàtic, inflamacions infeccioses, insuficiència renal crònica, nefrosi lipoidea, cremades greus, síndrome nefròtica.
Augment: deficiència de ferro, hemorràgia.

Srm—Triacilglicerol-lipasa; c.cat.

La triacilglicerol-lipasa (EC 3.1.1.3) és un enzim produït principalment pel pàncrees, que el secreta a l'intestí on catalitza la reacció triacilglicerol + H2O = diacilglicerol + carboxilat a la interfície aigua-ester. Pertany a un grup d'enzims que hidrolitzen els triglicèrids d'àcids grassos de cadena llarga actuant sobre els enllaços ester 1 i 3 del glicerol (no amb el 2, com altres lipases) alliberant dues molècules d'àcid gras i un beta-monoglicèrid. Clàssicament s'identificà una glicoproteïna (15 molècules de monosacàrids per molècula proteica) de 420 aminoàcids, i pI 6,8. Sembla ser que el pàncrees codifica tres proteïnes, una d'elles de 465 aminoàcids és una prolipasa d'una forma madura de 449 aminoàcids, després de desprendre's d'un pèptid hidrofòbic. Del suc pancreàtic s'han identificat tres isoformes (L1, L2 i L3). La L1 i la L3 seria la esterol esterasa pancreàtica (EC 3.1.1.13). Les dificultats en la mesura han fet dubtar de la seva qualitat en el diagnòstic de la pancreatitis.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic de la pancreatitis aguda.
Augment: inducció farmacològica de la contracció de l'esfinter d'Oddi, obstrucció del conducte pancreàtic per litiasi, pancreatitis aguda, úlcera penetrant o perforada especialment si afecta al pàncrees.

Líquid—Triglicèrid; c.subst.

El triglicèrid (massa molar del glicerol = 92,1 g/mol) és un lípid produït al fetge, o a l'intestí durant el període postprandial, per l'esterificació d'una molècula de glicerol i tres d'àcid gras que, emmagatzemat en els adipòcits, serveix de reserva energètica. És una barreja de constituents bioquímics que es diferencien segons els àcids grassos de que es composen. Són la família més abundant de lípids i del dipòsit de lípids, en teixit adipós. En sang circulen com a quilomicrons i són transportats per les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL). La mucosa intestinal sintetitza els triglicèrids a partir dels àcids grassos de la dieta de cadena llarga (amb més de 10 àtoms de carbó, ja que els de cadena curta passen directament a la circulació units a l'albúmina) o de les VLDL o HDL (lipoproteïnes d'alta densitat). Els triglicèrids acabats de ser sintetitzats s'uneixen a les apolipoproteïnes (B-48, a) i formen els quilomicrons. Aquests quilomicrons, degradats per la lipoproteïna-lipasa (EC 3.1.1.34), s'enriqueixen en apolipoproteïna C i colesterol i són catabolitzats pel fetge. El fetge sintetitza triglicèrid a partir de l'aport d'àcids grassos units a l'albúmina, o triglicèrid hidrolitzat per la lipoproteïna-lipasa com a quilomicrons.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al càlcul de la concentració plasmàtica de colesterol d'LDL mitjançant la fórmula de Friedewald, i per al diagnòstic i classificació de les dislipèmies.
Disminueix en: alfa-beta-lipoproteïnemia, malaltia pulmonar obstructiva crònica, esferocitosi, hiperparatiroïdisme, infart cerebral i lactosúria.
Augmenta en: alcoholisme, anèmia perniciosa, talassemia, arteriosclerosi, cirrosi,deficiència d'alfa1-antitripsina, diabetis, embòlia grassa, malaltia de Down, malaltia de von Gierke, glucogenosis I i IV, malaltia de Tangier, estrés, gota, hiperlipèmia I, IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipotiroïdisme, infart de miocardi, obesitat, obstrucció biliar, pancreatitisaguda i crònica, septicèmia, síndrome de distrés respiratori, síndrome nefròtica i trombosi cerebral.

Srm—Triglicèrid; c.subst.

El triglicèrid (massa molar del glicerol = 92,1 g/mol) és un lípid produït al fetge, o a l'intestí durant el període postprandial, per l'esterificació d'una molècula de glicerol i tres d'àcid gras que, emmagatzemat en els adipòcits, serveix de reserva energètica. És una barreja de constituents bioquímics que es diferencien segons els àcids grassos de que es composen. Són la família més abundant de lípids i del dipòsit de lípids, en teixit adipós. En sang circulen com a quilomicrons i són transportats per les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL). La mucosa intestinal sintetitza els triglicèrids a partir dels àcids grassos de la dieta de cadena llarga (amb més de 10 àtoms de carbó, ja que els de cadena curta passen directament a la circulació units a l'albúmina) o de les VLDL o HDL (lipoproteïnes d'alta densitat). Els triglicèrids acabats de ser sintetitzats s'uneixen a les apolipoproteïnes (B-48, a) i formen els quilomicrons. Aquests quilomicrons, degradats per la lipoproteïna-lipasa (EC 3.1.1.34), s'enriqueixen en apolipoproteïna C i colesterol i són catabolitzats pel fetge. El fetge sintetitza triglicèrid a partir de l'aport d'àcids grassos units a l'albúmina, o triglicèrid hidrolitzat per la lipoproteïna-lipasa com a quilomicrons.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al càlcul de la concentració plasmàtica de colesterol d'LDL mitjançant la fórmula de Friedewald, i per al diagnòstic i classificació de les dislipèmies.
Disminueix en: alfa-beta-lipoproteïnemia, malaltia pulmonar obstructiva crònica, esferocitosi, hiperparatiroïdisme, infart cerebral i lactosúria.
Augmenta en: alcoholisme, anèmia perniciosa, talassemia, arteriosclerosi, cirrosi,deficiència d'alfa1-antitripsina, diabetis, embòlia grassa, malaltia de Down, malaltia de von Gierke, glucogenosis I i IV, malaltia de Tangier, estrés, gota, hiperlipèmia I, IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipotiroïdisme, infart de miocardi, obesitat, obstrucció biliar, pancreatitisaguda i crònica, septicèmia, síndrome de distrés respiratori, síndrome nefròtica i trombosi cerebral.

LAs—Triglicèrid; c.subst.

El triglicèrid (massa molar del glicerol = 92,1 g/mol) és un lípid produït al fetge, o a l'intestí durant el període postprandial, per l'esterificació d'una molècula de glicerol i tres d'àcid gras que, emmagatzemat en els adipòcits, serveix de reserva energètica. És una barreja de constituents bioquímics que es diferencien segons els àcids grassos de que es composen. Són la família més abundant de lípids i del dipòsit de lípids, en teixit adipós. En sang circulen com a quilomicrons i són transportats per les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL). La mucosa intestinal sintetitza els triglicèrids a partir dels àcids grassos de la dieta de cadena llarga (amb més de 10 àtoms de carbó, ja que els de cadena curta passen directament a la circulació units a l'albúmina) o de les VLDL o HDL (lipoproteïnes d'alta densitat). Els triglicèrids acabats de ser sintetitzats s'uneixen a les apolipoproteïnes (B-48, a) i formen els quilomicrons. Aquests quilomicrons, degradats per la lipoproteïna-lipasa (EC 3.1.1.34), s'enriqueixen en apolipoproteïna C i colesterol i són catabolitzats pel fetge. El fetge sintetitza triglicèrid a partir de l'aport d'àcids grassos units a l'albúmina, o triglicèrid hidrolitzat per la lipoproteïna-lipasa com a quilomicrons.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al càlcul de la concentració plasmàtica de colesterol d'LDL mitjançant la fórmula de Friedewald, i per al diagnòstic i classificació de les dislipèmies.
Disminueix en: alfa-beta-lipoproteïnemia, malaltia pulmonar obstructiva crònica, esferocitosi, hiperparatiroïdisme, infart cerebral i lactosúria.
Augmenta en: alcoholisme, anèmia perniciosa, talassemia, arteriosclerosi, cirrosi,deficiència d'alfa1-antitripsina, diabetis, embòlia grassa, malaltia de Down, malaltia de von Gierke, glucogenosis I i IV, malaltia de Tangier, estrés, gota, hiperlipèmia I, IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipotiroïdisme, infart de miocardi, obesitat, obstrucció biliar, pancreatitisaguda i crònica, septicèmia, síndrome de distrés respiratori, síndrome nefròtica i trombosi cerebral.

LPl—Triglicèrid; c.subst.

El triglicèrid (massa molar del glicerol = 92,1 g/mol) és un lípid produït al fetge, o a l'intestí durant el període postprandial, per l'esterificació d'una molècula de glicerol i tres d'àcid gras que, emmagatzemat en els adipòcits, serveix de reserva energètica. És una barreja de constituents bioquímics que es diferencien segons els àcids grassos de que es composen. Són la família més abundant de lípids i del dipòsit de lípids, en teixit adipós. En sang circulen com a quilomicrons i són transportats per les lipoproteïnes de molt baixa densitat (VLDL). La mucosa intestinal sintetitza els triglicèrids a partir dels àcids grassos de la dieta de cadena llarga (amb més de 10 àtoms de carbó, ja que els de cadena curta passen directament a la circulació units a l'albúmina) o de les VLDL o HDL (lipoproteïnes d'alta densitat). Els triglicèrids acabats de ser sintetitzats s'uneixen a les apolipoproteïnes (B-48, a) i formen els quilomicrons. Aquests quilomicrons, degradats per la lipoproteïna-lipasa (EC 3.1.1.34), s'enriqueixen en apolipoproteïna C i colesterol i són catabolitzats pel fetge. El fetge sintetitza triglicèrid a partir de l'aport d'àcids grassos units a l'albúmina, o triglicèrid hidrolitzat per la lipoproteïna-lipasa com a quilomicrons.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva concentració en plasma o sèrum és útil per al càlcul de la concentració plasmàtica de colesterol d'LDL mitjançant la fórmula de Friedewald, i per al diagnòstic i classificació de les dislipèmies.
Disminueix en: alfa-beta-lipoproteïnemia, malaltia pulmonar obstructiva crònica, esferocitosi, hiperparatiroïdisme, infart cerebral i lactosúria.
Augmenta en: alcoholisme, anèmia perniciosa, talassemia, arteriosclerosi, cirrosi,deficiència d'alfa1-antitripsina, diabetis, embòlia grassa, malaltia de Down, malaltia de von Gierke, glucogenosis I i IV, malaltia de Tangier, estrés, gota, hiperlipèmia I, IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipotiroïdisme, infart de miocardi, obesitat, obstrucció biliar, pancreatitisaguda i crònica, septicèmia, síndrome de distrés respiratori, síndrome nefròtica i trombosi cerebral.

Srm—Triiodotironina(no unida a proteïna); c.subst.

Les hormones tiroïdals triiodotironina (T3) i tiroxina (T4), secretades al torrent sanguini per la glàndula tiroides, tenen un paper vital en la regulació del metabolisme i influeixen en el sistema cardiovascular, el creixement i el metabolisme ossi. També contribueixen al desenvolupament normal de les funcions gonadals i del sistema nerviós. La triiodotironina no unida a proteïnes (FT3), que representa només el (0,2-0,4) % de la T3 total, es la forma biològicament activa. L'altra part de la triiodotironina és inactiva i està lligada a proteïnes sèriques.

Indicacions i interpretació

La determinació de la FT3 té l'avantatge de no dependre de variacions en la concentració ni la capacitat de fixació a proteïnes. Per aquesta raó, la mesura de la concentració de FT3 és útil per avaluar la funció tiroïdal i per a donar suport al diagnòstic diferencial de les alteracions tiroïdals. És útil per identificar individus que presenten hipertiroïdisme o hipotiroïdisme, per al monitoratge del tractament i pel seguiment de diverses malalties (malaltia de Graves, goll multinodular tòxic, carcinomes i adenomes tiroïdals, tiroïditis, etc.). És una magnitud de segona línia en la valoració de la patologia tiroïdal.

Srm—Triptasa; c.massa

Els mastòcits tenen un papel fonamental als processos inflamatoris. S'activen sobre tot durant les reaccions al·lèrgiques i alliberen mediadors inflamatoris. El nombre de mastòcits augmenta a les mastocitosis sistèmiques i en certes anomalies i neoplàsies hematològiques associades.
La triptasa és la proteïna més abundant dels grànuls de secreció dels mastòcits. És una proteasa sèrica caracteritzada com un tetràmer amb pes mol·lecular de 134 kD. Hi ha 4 tipus de triptasa (delta,gamma,beta,alfa). Les triptases delta i gamma no són secretades al sèrum pels mastòcits i el seu paper no està clar. Tan sols la triptasa alfa i beta contribueixen als nivells sèrics de triptasa, que es secreten de manera constitutiva a la circulació, reflectant el nombre de mastòcits i constituint el nivell basal de triptasa sèrica d'individus sans. La triptasa beta s'acumula als grànuls de secreció dels mastòcits, però l'alfa no, per tant la triptasa beta és la única que contribueix a l'augment de la concentració sèrica de triptasa amb la degranulació dels mastòcits.
Tot i que hi ha estudis que suggereixen un paper de la triptasa a la patogènesi de l'asma i la inflamació al·lèrgica (recluta neutròfils i eosinòfils, promou broncoconstricció i degradació de la matriu extracel·lular i els coàguls de fibrina), no està demostrat un paper direct al shock i altres manifestacions clíniques de l'anafilàxia.
Especulativament, la triptasa contribueix a la patologia de l'anafilàxia mijantçant l'expansió de la senyal de degranulació de mastòcit a mastòcit. En aquest context, l'increment de la concentració de triptasa al sèrum succeeix més tard que el shock i el rash, per tant aquest increment ès un reflex de l'activació dels mastòcits en vàries localitzacions tissulars però no sembla una causa del shock anafilàctic.
La concentració màxima de triptasa en sèrum s'assoleix generalment al cap d'una hora de l'aparició de la reacció al·lèrgica i després va disminuint lentament durant les següents 3-6 hores.

Indicacions i interpretació

Concentracions basals de triptasa dins de l'interval 10-20 µg/L reflexen un augment del nombre de mastòcits i indiquen un major risc que es produeixin reaccions greus en pacients que han patit anteriorment una reacció anafilàctica greu.
Individus amb concentracions basals elevades presenten major risc de patir una reacció greu durant la immunoteràpia amb verí d'himenòpter.
Un augment brusc de la concentració de triptasa que retorna al valor basal en aproximadament 48 hores, indica activació dels mastòcits i constitueix una eina per confirmar una reacció anafilàctica. Les concentracions màximes poden variar des de 20 fins a més de 200 µg/L
En pacients amb mastocitosi sistèmica, les concentracions de triptasa estan, en general, elevades persistentment per sobre de 20 µg/L i poden superar els 1000 µg/L
Concentracions de triptasa elevats en mostres post-morten poden indicar una reacció anafilàctica com a causa de la mort.

San—Tromboelastograma; prop.arb.

La tromboelastometría permet analitzar la formació, la força i la lisis del coall.

Indicacions i interpretació

La detecció dels trastorns hemorràgics en pacients crítics.

Srm—Troponina T; c.massa

La troponina és un complex protèic present en el múscul estriat, que intervé en la regulació de la contracció muscular. El complex està format per tres polipèptids: troponina C, troponina I i troponina T. La troponina es troba tant en el múscul esquelètic com en el cardíac, però únicament la troponina I i la troponina T presenten isoformes que només es troben en el teixit cardíac i això els hi confereix una especificitat que no tenen les altres magnituds bioquímiques útils en el diagnòstic d'infart de miocardi (IAM).

Indicacions i interpretació

La Definició Universal de l'IAM (2012), estableix que el terme Infart Agut de Miocardi (IAM) s'utilitzi quan hi hagi evidència de necrosi miocàrdica en un context clínic compatible amb isquèmia miocàrdica aguda. Així, el diagnòstic d'IAM pot realitzar-se quan es detecta un canvi en les concentracions plasmàtiques d'un marcador cardíac (preferiblement troponina) amb, almenys, un resultat per sobre del valor discriminant. Aquest canvi ha d'acompanyar-se, almenys, d'un dels següents criteris: símptomes suggestius d'isquèmia, canvis electrocardiogràfics indicatius d'isquèmia, o evidència de pèrdua de miocardi viable o alteracions en la contractibilitat segmentària mitjançant tècniques d'imatge [1].
D'altra banda, l'estat actual de la tecnologia ofereix procediments de mesura que permeten detectar concentracions molt baixes de troponina (denominats mètodes ultrasensibles) i, per tant, un major nombre de pacients amb dany miocàrdic, degut a malaltia coronària o a altres causes.
La concentració plasmàtica de troponina T "ultrasensible" té una sensibilitat superior a la de la troponina I convencional en el diagnòstic de Síndrome Coronària Aguda (SCA), però també té una menor especificitat. Per poder realitzar el diagnòstic diferencial cal analitzar mostres seriades, per tal d'observar si es produeixen canvis significatius en les concentracions de troponina al llarg del temps, que puguin suggerir dany miocàrdic compatible amb SCA. Per tant, l'avaluació de la cinètica és essencial en els pacients amb sospita de SCA [2], [190].
Canvis importants són indicatius de dany miocàrdic actiu amb necrosi. Valors estables de troponina sense canvis, probablement siguin deguts a malaltia cardíaca crònica.
El Laboratori Clínic, juntament amb els principals serveis sol•licitants, ha elaborat i consensuat una proposta d'algoritme per a la interpretació dels resultats obtinguts en l'avaluació de la cinètica de la troponina T (TnT) en el context de la Síndrome Coronaria Aguda Sense Elevació del ST (SCASEST):

[2], [190]

Pla—Troponina T; c.massa

La troponina és un complex protèic present en el músall estriat, que intervé en la regulació de la contracció muscular. El complex està format per tres polipèptids: troponina C, troponina I i troponina T. La troponina es troba tant en el múscul esquelètic com en el cardíac, però únicament la troponina I i la troponina T presenten isoformes que només es troben en el teixit cardíac i això els hi confereix una especificitat que no tenen les CUtres magnituds bioquímiques útils en el diagnòstic d'infart de miocardi (IAM).

Indicacions i interpretació

La Definició Universal de l'IAM (2012), estableix que el terme Infart Agut de Miocardi (IAM) s'utilitzi quan hi hagi evidència de necrosi miocàrdica en un context clínic compatible amb isquèmia miocàrdica aguda. Així, el diagnòstic d'IAM pot realitzar-se quan es detecta un canvi en les concentracions plasmàtiques d'un marcador cardíac (preferiblement troponina) amb, almenys, un resultat per sobre del valor discriminant. Aquest canvi ha d'acompanyar-se,almenys, d'un dels següents criteris: símptomes suggestius d'isquèmia, canvis electrocardiogràfics indicatius d'isquèmia, o evidència de pèrdua de miocardi viable o alteracions en la contractibilitat segmentària mitjançant tècniques d'imatge [1].
D'altra banda, l'estat actual de la tecnologia ofereix procediments de mesura que permeten detectar concentracions molt baixes de troponina (denominats mètodes ultrasensibles) i, per tant, un major nombre de pacients amb dany miocàrdic, degut a malaltia coronària o a altres causes.
La concentració plasmàtica de troponina T "ultrasensible" té una sensibilitat superior a la de la troponina I convencional en el diagnòstic de Síndrome Coronària Aguda (SCA), però també té una menor especificitat. Per poder realitzar el diagnòstic diferencial cal analitzar mostres seriades, per tal d'observar si es produeixen canvis significatius en les concentracions de troponina al llarg del temps, que puguin suggerir dany miocàrdic compatible amb SCA. Per tant, l'avaluació de la cinètica és essencial en els pacients amb sospita de SCA [2], [190].
Canvis importants són indicatius de dany miocàrdic actiu amb necrosi. Valors estables de troponina sense canvis, probablement siguin deguts a malaltia cardíaca crònica.
El Laboratori Clínic, juntament amb els principals serveis sol•licitatnts, ha elaborat i consensuat una proposta d'algoritme per a la interpretació dels resultats obtinguts en l'avaluació de la cinètica de la troponina T (TnT) en el context de la Síndrome Coronaria Aguda Sense Elevació del ST (SCASEST):

Srm—Urat; c.subst.

L'urat (massa molar (ió)= 167,1 g/mol)és un producte final del catabolisme de les purines que s'elimina per l'orina ja que a l'home no existeix urato oxidasa (EC 1.7.3.3.), que metabolitza l'urat fins a alantoïna. Les purines són integrants dels àcids nucleics, trobant-se en forma lliure o combinada com a nucleòsids o els seus fosfats com a nucleòtids. Les purines provenen: 1) de la síntesi hepàtica, amb l'etapa inicial (síntesi de 5-fosforribosil-1-pirofosfat) objecte de regulació alostèrica per l'AMP i GMP; 2) de la reutilització dels productes de degradació dels àcids nucleics, via exclusiva per a algunes cèl.lules com els hematies; 3) del catabolisme dels nucleòtids de la dieta. Un 80% de l'urat s'elimina per orina segons la concentració plasmàtica. La fracció eliminada per femta es converteix en alantoïna per acció de la flora intestinal. Per damunt de l'interval superior de referència es considera que existeix risc de precipitació especialment en articulacions en superar-se el grau de saturació de l'urat. Les hiperuricèmies primàries són les més freqüents (95%): per excés de síntesi endògena o una deficiència de l'eliminació pel túbul renal. Les hiperuricèmies secundàries són degudes a l'excés de catabolisme d'àcids nucleics (hemopatia, càncer, etc.) o disminució de l'eliminació renal (inhibició de l'eliminació, disminució de la massa renal).
El terme urat designa conjuntament l'àcid úric i l'ió urat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la gota i de les hiperuricèmies secundàries (en casos d'insuficiència renal o hiperparatiroïdisme, per exemple), i ajuda al diagnòstic de la deficiència total d'hipoxantinafosforibosiltransferasa.
Disminució: acidosi tubular proximal, acromegàlia, anèmia perniciosa, cistinosi, deficiència de vitamina B6, degeneració hepatolenticular, malaltia de Hartnup.
Augment: acromegàlia, arteriosclerosi, asma, cirrosi, diabetis, eclàmsia, embòlia, infart, trombosi cerebral, hiperlipèmia IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipoparatiroïdisme, hipotiroïdisme, insuficiència renal, intoxicació per plom, leucèmia, psoriasi, síndrome de Lesch-Nyham, síndrome de Down, septicèmia, tuberculosi.

Pla—Urat; c.subst.

L'urat (massa molar (ió)= 167,1 g/mol)és un producte final del catabolisme de les purines que s'elimina per l'orina ja que a l'home no existeix urato oxidasa (EC 1.7.3.3.), que metabolitza l'urat fins a alantoïna. Les purines són integrants dels àcids nucleics, trobant-se en forma lliure o combinada com a nucleòsids o els seus fosfats com a nucleòtids. Les purines provenen: 1) de la síntesi hepàtica, amb l'etapa inicial (síntesi de 5-fosforribosil-1-pirofosfat) objecte de regulació alostèrica per l'AMP i GMP; 2) de la reutilització dels productes de degradació dels àcids nucleics, via exclusiva per a algunes cèl.lules com els hematies; 3) del catabolisme dels nucleòtids de la dieta. Un 80% de l'urat s'elimina per orina segons la concentració plasmàtica. La fracció eliminada per femta es converteix en alantoïna per acció de la flora intestinal. Per damunt de l'interval superior de referència es considera que existeix risc de precipitació especialment en articulacions en superar-se el grau de saturació de l'urat. Les hiperuricèmies primàries són les més freqüents (95%): per excés de síntesi endògena o una deficiència de l'eliminació pel túbul renal. Les hiperuricèmies secundàries són degudes a l'excés de catabolisme d'àcids nucleics (hemopatia, càncer, etc.) o disminució de l'eliminació renal (inhibició de l'eliminació, disminució de la massa renal). El terme urat designa conjuntament l'àcid úric i l'ió urat.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en plasma o sèrum és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la gota i de les hiperuricèmies secundàries (en casos d'insuficiència renal o hiperparatiroïdisme, per exemple), i ajuda al diagnòstic de la deficiència total d'hipoxantinafosforibosiltransferasa.
Disminució: acidosi tubular proximal, acromegàlia, anèmia perniciosa, cistinosi, deficiència de vitamina B6, degeneració hepatolenticular, malaltia de Hartnup.
Augment: acromegàlia, arteriosclerosi, asma, cirrosi, diabetis, eclàmsia, embòlia, infart, trombosi cerebral, hiperlipèmia IIA, IIB, III, IV i V, hipertensió, hipoparatiroïdisme, hipotiroïdisme, insuficiència renal, intoxicació per plom, leucèmia, psoriasi, síndrome de Lesch-Nyham, síndrome de Down, septicèmia, tuberculosi.

Uri—Urat / Creatinini; raó subst.

L'urat és el producte final del catabolisme de les purines que s'elimina per l'orina.

Indicacions i interpretació

La mesura de la seva excreció urinària és útil per al diagnòstic i control de l'evolució de la gota.

Srm—Urea; c.subst.

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes que s'elimina per l'orina. S'elimina principalment per via renal. Les malalties hepàtiques greus poden causar disminució d'urea i augment de la concentració d'amoni

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'urea en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficència renal aguda.
Disminució: acromegàlia, alcoholisme, dieta hipoproteïca, malaltia celíaca, hepatopatia (cirrosi, fibrosi quística, hepatitis, insuficiéncia hepàtica, intoxicació, síndrome de Reye), síndrome nefròtica ocasionalment.
Augment pre-renal: catabolisme proteïc (anabolizants), deshidratació (còlera), dieta hiperproteica, hemorràgia gastrointestinal, infart de miocardi, insuficiència cardiaca congestiva. Augment renal: glomerulonefritis, lesió primària del ronyó. Augment post-renal: interrupció del flux urinari.

Pla—Urea; c.subst.

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes que s'elimina per l'orina. S'elimina principalment per via renal. Les malalties hepàtiques greus poden causar disminució d'urea i augment de la concentració d'amoni

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'urea en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficència renal aguda.
Disminució: acromegàlia, alcoholisme, dieta hipoproteïca, malaltia celíaca, hepatopatia (cirrosi, fibrosi quística, hepatitis, insuficiéncia hepàtica, intoxicació, síndrome de Reye), síndrome nefròtica ocasionalment.
Augment pre-renal: catabolisme proteïc (anabolizants), deshidratació (còlera), dieta hiperproteica, hemorràgia gastrointestinal, infart de miocardi, insuficiència cardiaca congestiva. Augment renal: glomerulonefritis, lesió primària del ronyó. Augment post-renal: interrupció del flux urinari.

Indicacions i interpretació dels exàmens de laboratori

Data d'actualització: 19/04/2024

Uri—Urea; c.subst. (urgent)

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes que s'elimina per l'orina. S'elimina principalment per via renal. Les malalties hepàtiques greus poden causar disminució d'urea i augment de la concentració d'amoni

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'urea en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficència renal aguda.
Disminució: acromegàlia, alcoholisme, dieta hipoproteïca, malaltia celíaca, hepatopatia (cirrosi, fibrosi quística, hepatitis, insuficiéncia hepàtica, intoxicació, síndrome de Reye), síndrome nefròtica ocasionalment.
Augment pre-renal: catabolisme proteïc (anabolizants), deshidratació (còlera), dieta hiperproteica, hemorràgia gastrointestinal, infart de miocardi, insuficiència cardiaca congestiva. Augment renal: glomerulonefritis, lesió primària del ronyó. Augment post-renal: interrupció del flux urinari.

Uri—Urea / Creatinini; raó subst.

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes i aminoàcids, que s'elimina per l'orina. En la degradació de les proteïnes, aquestes es descomposen en aminoàcids i aquests es desaminen, formant amoníac, que es transforma en urea al fetge.

Indicacions i interpretació

La medició del cabal d'urea excretat en l'orina només és útil per avaluar el balanç nitrogenat en determinats estudis dietètics o en pacients sotmesos a nutrició parenteral.
La concentració d'urea en orina pot disminuir a causa de l'administració de furosemida.

Líquid—Urea; c.subst. (no urgent)

La urea (massa molar = 60,1 g/mol) és el producte final del catabolisme de les proteïnes que s'elimina per l'orina. S'elimina principalment per via renal. Les malalties hepàtiques greus poden causar disminució d'urea i augment de la concentració d'amoni

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració d'urea en plasma o sèrum és útil per avaluar la funció dels glomèruls renals i, especialment, per al diagnòstic i control de l'evolució de la insuficència renal aguda.
Disminució: acromegàlia, alcoholisme, dieta hipoproteïca, malaltia celíaca, hepatopatia (cirrosi, fibrosi quística, hepatitis, insuficiéncia hepàtica, intoxicació, síndrome de Reye), síndrome nefròtica ocasionalment.
Augment pre-renal: catabolisme proteïc (anabolizants), deshidratació (còlera), dieta hiperproteica, hemorràgia gastrointestinal, infart de miocardi, insuficiència cardiaca congestiva. Augment renal: glomerulonefritis, lesió primària del ronyó. Augment post-renal: interrupció del flux urinari.

Líquid—Urea; c.subst. (urgent)

Indicacions i interpretació

Quan arriba al laboratori un líquid d'origen desconegut, la mesura d'algunes magnituds és útil per conèixer la seva procedència. Una d'elles és la mesura de la concentració d'urea, perquè la comparació de les concentracions d'urea mesurades en líquid amb els valors de referència en plasma i orina, serveix per diferenciar la procedència del líquid en cas que el seu origen sigui dubtós.

Srm—Ustekinumab; c.massa(CLIA)

L'ustekinumab és un anticòs monoclonal IgG1-kappa que s'uneix a la subunitat proteica p40, que forma part de les interleucines IL12 i IL23

Indicacions i interpretació

Està aprovat pel tractament de la psoriasi, artritis psoriàsica i malaltia inflamatòria intestinal. La monitorització de les concentracions d'ustekinumab en els pacients que rebin aquest tractament permet un millor control dels pacients.

Pla—Valproat; c.massa

L'àcid valproic és un fàrmac anticonvulsiu d'ampli espectre, que s'utilitza sol o en combinació amb altres anticonvulsius per al tractament de les crisis epilèptiques; el seu ampli ús és degut que permet tractar diferents tipus de convulsions i és efectiu en malalts que presenten resistències a altres anticonvulsius.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de Valproat té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Valproat; c.massa

L'àcid valproic és un fàrmac anticonvulsiu d'ampli espectre, que s'utilitza sol o en combinació amb altres anticonvulsius per al tractament de les crisis epilèptiques; el seu ampli ús és degut a que permet tractar diferents tipus de convulsions i és efectiu en malalts que presenten resistències a altres anticonvulsius.

Indicacions i interpretació

La mesura de la concentració de valproat té tres objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament, 2) obtenir informació sobre el compliment posològic i 3) detectar sobredosificacions.

Srm—Vancomicina; c.massa

La vancomicina és un antibiòtic glicopeptídic d'acció bactericida enfront d'una gran varietat de gèrmens grampositius, útil especialment en infeccions estafilocòcciques greus.

Indicacions i interpretació

El seguiment de la concentració de vancomicina té dos objectius: 1) individualitzar i optimitzar el tractament i 2) detectar sobredosificacions, especialment en malalts amb insuficiència renal.

LCR—Vancomicina; c.massa

La vancomicina és un antibiòtic glicopeptídic d'acció bactericida enfront d'una gran varietat de gèrmens grampositius, útil especialment en infeccions estafilocòcciques greus.

Indicacions i interpretació

L'administració de vancomicina per via intratecal és útil en infeccions del sistema nerviós central (SNC), com meningitis o ventriculitis, ja que permet aportar concentracions bactericides en el SNC sense necessitat d'atravessar la barrera hematoencefàlica
Els antimicrobians no són metabolitzats en el SNC. La seva semivida sol ser superior a l'observada en l'administració intravenosa, la qual cosa permet establir intervals d'administració més espaiats. El seu efecte bactericida depén de la concentració de fàrmac i del temps de contacte.

Srm—Vedolizumab; c.massa(CLIA)

Vedolizumab és un anticòs monoclonal humanitzat indicat per a la malaltia inflamatòria intestinal (malaltia de Crohn i colitis ulcerosa). S'uneix específicament a la integrina α4β7, que s'expressa majoritàriament en els limfòcits T. Mitjançant la seva unió a la α4β7 limfocitària, vedolizumab inhibeix la unió d'aquestes cèl·lules a les molècules d'adhesió MAdCAM-1, que s'expressen principalment en les cèl·lules endotelials de l'intestí prim i còlon, limitant la migració dels limfòcits T als teixits del tracte gastrointestinal i per tant la inflamació que apareix en aquestes malalties. Per aquest motiu es considera un immunosupressor biològic específic de l'intestí.

Indicacions i interpretació

La concentració pre-dosi de vedolizumab correlaciona amb l'eficàcia clínica. Aquesta concentració està influenciada per diversos factors, entre ells la dosi i la freqüència de les injeccions, el fenotip de la malaltia i l'activitat, els factors farmacogenètics, la co-medicació i la formació d'anticossos anti-vedolizumab
El mesurament de la concentració pre-dosi de vedolizumab en combinació amb la quantificació d'anticossos anti fàrmac permet ajustar el tractament de manera individualitzada, maximitzant la seva eficàcia i minimitzant el seu cost.

Ers(San)—Volum eritrocític; amplada de la distribució rel. (urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'amplitud de distribució eritrocitària (ADE) de la sang.
L'ADE representa l'amplitud de distribució eritrocitària que correspon a una mesura del grau de dispersió o a amplitud de distribució dels eritròcits en ser analitzats tenint en compte el seu VCM. De manera que reflecteix la dispersió del volum dels eritròcits.
Habitualment en els comptadors automàtics s'ofereix el coeficient de variació sobre el VCM en tant per cent (%).
Sempre que el patró sigui normal, es comprèn que es tracta d'un patró homogeni, amb escassa desigualtat entre els eritròcits.
L'ADE té utilitat a la pràctica clínica, ja que informa, en cas d'anèmia, del grau d'anisocitosi quan els seus valors estan per sobre dels de referència.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. La conjunció d'ADE i VCM en diferents combinacions pot donar una idea del que pot existir després d'aquestes combinacions. Així una microcitosi sense anisocitosi orienta cap a una talassèmia o un procés crònic. Una microcitosi amb anisocitosi orienta a ferropènia. Una macrocitosi amb anisocitosi podria tenir com a causa una deficiència de vitamina B12 i una macrocitosi sense anisocitosi pot ser causada per una síndrome mielodisplàsica.
Però són només aproximacions, i l'important és saber interpretar tota la informació, és a dir, això és un suport orientatiu mai una certesa.

Ers(San)—Volum eritrocític; amplada de la distribució rel. (no urgent)

Aquest terme fa referència a una de les magnituds biològiques que es lliuren quan es sol·licita un hemograma i el seu valor especifica l'amplitud de distribució eritrocitària (ADE) de la sang.
L'ADE representa l'amplitud de distribució eritrocitària que correspon a una mesura del grau de dispersió o a amplitud de distribució dels eritròcits en ser analitzats tenint en compte el seu VCM. De manera que reflecteix la dispersió del volum dels eritròcits.
Habitualment en els comptadors automàtics s'ofereix el coeficient de variació sobre el VCM en tant per cent (%).
Sempre que el patró sigui normal, es comprèn que es tracta d'un patró homogeni, amb escassa desigualtat entre els eritròcits.
L'ADE té utilitat a la pràctica clínica, ja que informa, en cas d'anèmia, del grau d'anisocitosi quan els seus valors estan per sobre dels de referència.

Indicacions i interpretació

La seva mesura en sang obtinguda amb anticoagulant EDTA orienta el clínic en algunes anèmies. La conjunció d'ADE i VCM en diferents combinacions pot donar una idea del que pot existir després d'aquestes combinacions. Així una microcitosi sense anisocitosi orienta cap a una talassèmia o un procés crònic. Una microcitosi amb anisocitosi orienta a ferropènia. Una macrocitosi amb anisocitosi podria tenir com a causa una deficiència de vitamina B12 i una macrocitosi sense anisocitosi pot ser causada per una síndrome mielodisplàsica.
Però són només aproximacions, i l'important és saber interpretar tota la informació, és a dir, això és un suport orientatiu mai una certesa.

Srm—Zinc; c.susbt.(SRM 3168a; Espectrometria d'absorciò atòmica de flama)

El zinc és un element químic de nombre atòmic 30 que pertany a la família dels metalls de transició i què, a nivell cel·lular, presenta tres funcions metabòliques principals: catalítica, estructural i reguladora. De fet, més de 300 metaloenzims requereixen zinc com a catalitzador (coenzim) per dur a terme la seva funció o regulació. A més, el zinc també té un paper estructural essencial en el plegament d'algunes proteïnes i la manca de zinc provoca el plegament incorrecte de les proteïnes i la pèrdua de la seva funció. Addicionalment, el zinc regula diferents gens transportadors de proteïnes (proteïnes ZIP i proteïnes ZnT) permetent mantenir la seva homeòstasi cel·lular. Finalment, el zinc és necessari per a la síntesi i les funcions de les proteïnes reguladores del sistema immunitari i per al manteniment de la funció immune normal. En conseqüència, la deficiència de zinc provoca una disfunció immune que afavoreix el procés de la inflamació sistèmica.

Indicacions i interpretació

El mesurament de la concentració de substància de zinc en el sèrum és útil per conèixer l'estat nutricional d'aquest element químic a l'organisme, així com el seu grau de toxicitat.
Es poden trobar valors disminuïts (per sota del límit superior de l'interval de referència) en l'alcoholisme, l'embaràs, la pèrdua de pes progressiva, en individus que presenten acrodermatitis enterohepàtica, anèmia, malalties inflamatòries intestinals, malalties de cèl·lules falciformes, malaltia de Parkinson, malaltia d'Alzeimer, cirurgia bariàtrica, síndrome de malabsorció, nutrició parenteral perllongada, insuficiència renal crònica, cirrosi hepàtica, i també en aquells processos que cursen amb intensa destrucció cel·lular i increment del catabolisme, com ara: la cirurgia, els traumatismes, les cremades, les neoplàsies, les infeccions agudes i l'infart agut de miocardi.
Es poden trobar valors augmentats (per sobre del límit superior de l'interval de referència) en els casos d'intoxicacions [352,353]

Srm—Zonisamida; c.massa(UHPLC-MS/MS)

La zonisamida (1,2-benzisoxazol-3-metanesulfonamida) és un fàrmac antiepilèptic que està indicat com a monoteràpia i en teràpia concominant en el tractament de les crisis d'inici parcials (amb o sense generalització secundària). També està indicada en el tractament preventiu de la migranya refractària. La zonisamida exerceix la seva activitat farmacològica actuant sobre els canals de calci i de sodi potencial-dependents, per tant, interrompent la descàrrega sincronitzada de les neurones, reduint l'expansió de les descàrregues convulsives i interrompent la posterior activitat epilèptica. La zonisamida també pareix augmentant l'activitat de l'àcid gamma-aminobutíric (GABA) en els receptors GABA-A.

Indicacions i interpretació

L'administració de zonisamida planteja el problema de la seva variabilitat farmacocinètica inter e intraindividual i a més està sotmesa a efectes indesitjables potencials. Per aquestes raons, és necessària una individualització de la seva dosi mitjançant el mesurament de la concentració de zonisamida en el sèrum o plasma [212].

Pac—Índex predictiu de resistència a la insulina (HOMA-IR); prop.arb.

La insulina és una hormona peptídica produïda per les cèl·lules β pancreàtiques en resposta a l'augment de la concentració de glucosa en sang. Aquesta hormona inhibeix la lipólisi i la gluconeogènesi hepàtica, mentre augmenta l'absorció de glucosa en el fetge, els músculs i el teixit adipós. La resistència a la insulina(RI) es produeix per una disminució de la resposta a aquesta hormona en teixits perifèrics a causa d'una situació de lipotoxicitat generada per un excés de teixit adipós. Aquesta situació produeix una activació reduïda de l'òxid nítric sintasa en les cèl·lules endotelials i implica la interrupció de les vies de senyalització de la insulina que inhibeixen la lipólisi. Això produeix un augment dels àcids grassos lliures circulants (AGL) que afecten el substrat del receptor d'insulina (IRS-1) associat a l'activitat PI3K, la qual cosa inhibeix la translocació del transportador GLUT-4 a la superfície de les cèl·lules i per tant es disminueix la captació de glucosa. Paral·lelament, els AGL actuen sobre el fetge promovent la gluconeogènesi i lipogénesi. Com a conseqüència, les cèl·lules β del pàncrees han de produir més insulina per a disminuir la concentració de glucosa sanguínia.

Indicacions i interpretació

El diagnostico de RI es recolza en la determinació sèrica d'insulina. La detecció de valors que superen l'interval de referència és indicativa d'aquesta patologia. Però s'han desenvolupat noves eines com l'índex HOMA (HOMA-IR) que augmenten l'eficiència diagnostica de la RI des del laboratori. El HOMA-IR inclou el mesurament sèric de la concentració de glucosa i insulina i és un índex que es calcula segons la següent formula:
HOMA-IR=([Insulina](pmol/L)×[Glucosa](mmol/L))/134.44
Valors que superen el valor discriminant establert per a l'HOMA-IR donen suport al diagnòstic de RI.