

INFORMACIÓN SOBRE LA RECOMENDACIÓN

1. Recomendación de No Hacer

No repetir estudios genéticos ya realizados previamente en el paciente de trombofilia hereditaria (mutaciones R506Q, G20210A), hemocromatosis HFE tipo 1 (mutaciones C282Y, H63D), ni haplotipos DQ2, DQ8 celiacía.

2. Objetivo y justificación de la recomendación de abandonar la práctica

No aporta beneficio y supone un gasto innecesario de recursos. Actualmente no se realiza una adecuada gestión de la demanda.

3. Sociedad a la que representa

SEQC-ML/La Sociedad Española de Medicina de Laboratorio

4. Especialidades

Especialidad o especialidades¹ a la(s) que implica esta recomendación:

Bioquímica Clínica: Biología, Bioquímica, Farmacia, Medicina o Química
Medicina/Hematología
Medicina/Digestivo

5. Enfermedad (Código CIE-11)

Enfermedad o enfermedades a la/s que se refiere la recomendación (CIE-11):

Enfermedades del sistema circulatorio (BA00-BE2Z)
Enfermedades del aparato digestivo (DA00-DE2Z)
Enfermedades de la sangre o de los órganos hematopoyéticos (3A00-3C0Z)

6. Experiencia de implementación

En la Sección de Genética del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza) a través del SIL (MODULAB) se han establecido filtros en los que en cuanto se registra un estudio genético si éste ya lo tiene realizado, automáticamente se rechaza la prueba y sale un comentario automático: ESTUDIO GENÉTICO YA REALIZADO.

7. Indicadores

Número de estudios genéticos rechazados por estar ya realizados.

¹ Según REAL DECRETO 183/2008, de 8 de febrero.

8. Referencias bibliográficas

- Salinas M, Torreblanca R, Sanchez E, Blasco Á, Flores E, López-Garrigós M. La gestión de la demanda de las pruebas: un reto en el nuevo modelo de medicina de laboratorio. *Adv Lab Med*. 2024 Apr 26;5(3):248-260. Spanish. doi: 10.1515/almed-2023-0146. PMID: 39252813; PMCID: PMC11381086.
- Hauser RG, Shirts BH. Do we now know what inappropriate laboratory utilization is? An expanded systematic review of laboratory clinical audits. *Am J Clin Pathol*. 2014 Jun;141(6):774-83. doi: 10.1309/AJCPX1HIEM4KLGNU. PMID: 24838320.