

## **Optimització del temps i millora en qualitat al servei de genètica mitjançant l'automatització de proves amb l'analitzador ELITE InGenius**

Els laboratoris de genètica clínica s'han caracteritzat clàssicament per una elevada complexitat a la seva tècnica, amb protocols consistents en múltiples passos manuals amb un elevat risc d'error i dependents per a la seva realització de personal altament especialitzat. No obstant, durant la última dècada, moltes de les innovacions en l'automatització introduïdes anteriorment en altres àrees del laboratori clínic, s'han començat a traslladar als laboratoris de biologia molecular.

La recent pandèmia pel coronavirus SARS-CoV-2 va suposar un creixement molt important del laboratori de microbiologia molecular i l'adquisició de múltiples analitzadors automàtics o semiautomàtics, seguint una línia que ja s'havia començat prèviament. Alguns dels estudis realitzats a l'àrea de genètica, especialment aquells basats en la reacció en cadena de la polimerasa a temps real (qPCR), comparteixen moltes característiques amb la majoria dels estudis de microbiologia molecular. Per altra banda, la norma de qualitat UNE-EN ISO: 15189 per a laboratoris clínics, a la que estem adherits des de fa més de 10 anys, és especialment sensible amb la traçabilitat de tots els processos analítics.

En aquest context, des de l'àrea de Genètica, es va explorar la possibilitat d'aprofitar aquests equips ja presents al laboratori, per a automatitzar una part de nostra activitat de major volum i menor complexitat. Després d'avaluar els recursos disponibles es va optar per l'analitzador ELITE InGenius, de la casa ELITechGrup, un sistema automatitzat que integra extracció d'ADN, amplificació i anàlisi mitjançant reacció en cadena de la polimerasa a temps real (qPCR).



**Imatge 1.** Analitzador ELITE InGenius

D'entre les proves realitzades rutinàriament a la secció, per a quatre d'elles existeix actualment una solució adaptada a la plataforma InGenius:

# Catlab Informa

- Genotipat de la variant Leiden (p.Arg506Gln) del factor V (gen *F5*) de la coagulació i variant G20210A del Factor II (gen *F2*).
- Estudi de la variant C677T en el gen *MTHFR*.
- Determinació de genotips  $\epsilon 2$ ,  $\epsilon 3$  i  $\epsilon 4$  per al gen *APOE*.
- Estudi genètic d'hemocromatosi hereditària relacionada amb el gen *HFE* (variants C282Y/H63D).

Aquestes determinacions, tot i no ser d'alta complexitat, representen un elevat número de mostres dins de la secció de genètica, amb un flux gairebé diari d'entrada de peticions.

L'equip ELITE InGenius consta de dos mòduls ben diferenciats:

- Un mòdul d'extracció mitjançant esferes magnètiques i tractament de mostres tèrmic, químic i per ultrasons, que permet bons rendiments d'extracció fins i tot amb poc volum de mostra inicial.
- Un mòdul de PCR a temps reals, constituït per 12 termocicladors que poden funcionar independentment a diferents químiques i programes de temperatura.



**Imatge 2.** Interior de l'analitzador.

La plataforma permet treballar directament des del tub primari de mostra del pacient (sang total en tub EDTA) a partir de la qual realitza els processos d'extracció d'ADN i qPCR i també permet realitzar l'anàlisi per qPCR a partir d'ADN prèviament extret. A més a més, el procés d'extracció també es pot realitzar de manera independent, sense seguir amb el procediment d'amplificació.

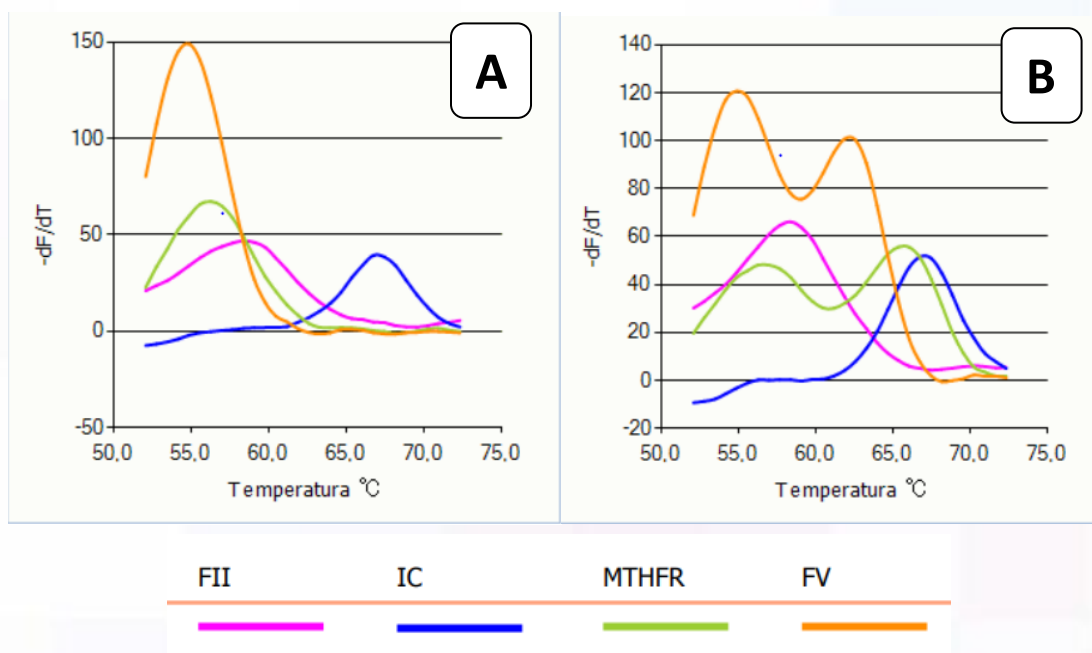
Tot el procés d'anàlisi de la mostra es realitza dins de l'equip sense intervenció humana, pel que permet evitar qualsevol error preanalític des de la càrrega de la mostra fins la obtenció final del resultat.

L'ELITE InGenius permet programar llistes de treball mixtes que incloguin diferents determinacions en una única carrera. També permet aprofitar una única extracció d'ADN per realitzar diferents qPCR a partir de la mostra d'un únic pacient. A més a més, el sistema treballa amb controls interns incorporats a la seva programació, que s'analitzen de forma periòdica i són vàlids durant tot un interval de temps determinat. D'aquesta manera, a diferència dels mètodes utilitzats prèviament a la secció, aquesta plataforma no requereix agrupar un número mínim de mostres d'un mateix estudi per a optimitzar l'ús de reactius. Aquesta doble flexibilitat ha permès optimitzar els fluxos de treball a la secció, millorar els temps de resposta, i posar en

# Catlab Informa

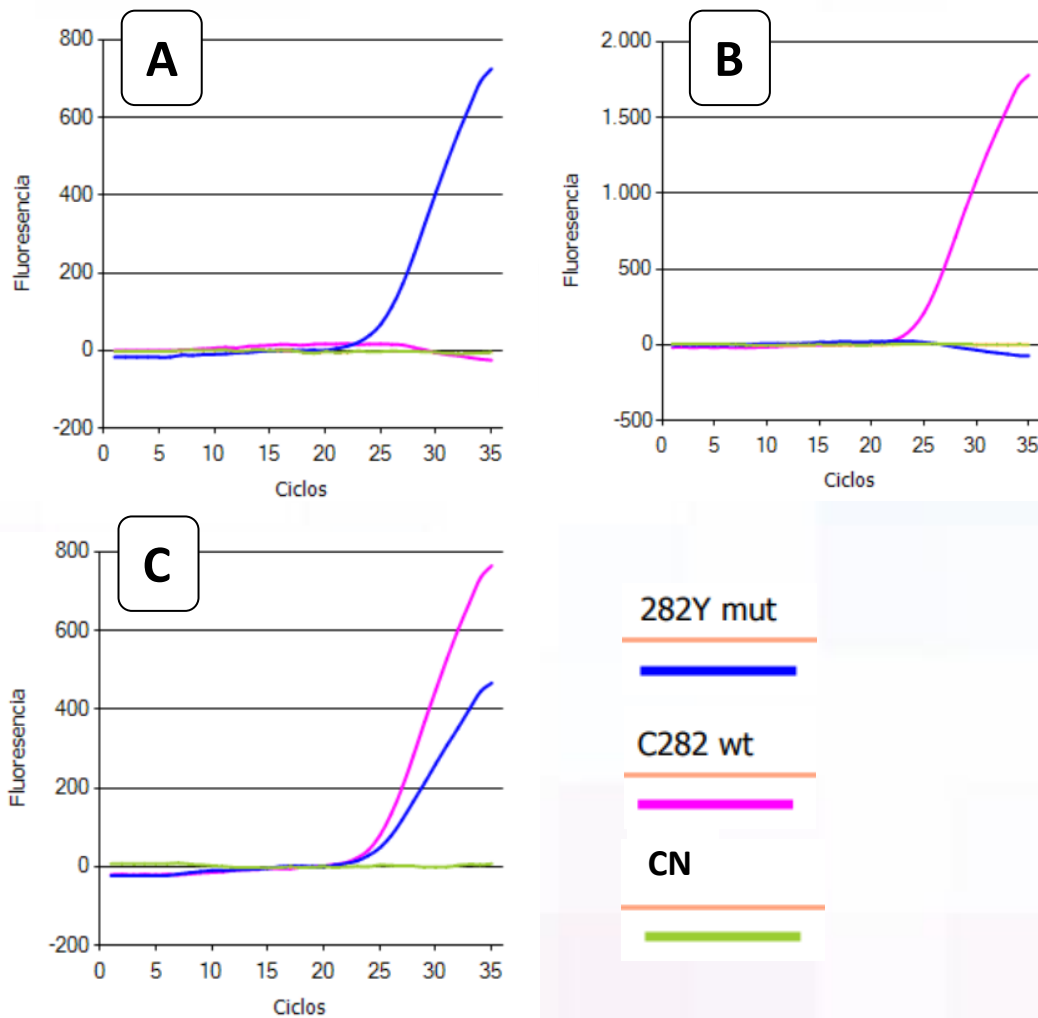
marxa les diferents proves, tenint en compte la disponibilitat de l'equip, tan bon punt arriba la mostra al laboratori.

L'actualització a ELITE InGenius també ha suposat millores a nivell analític i postanalític. Per una banda, l'equip és capaç de realitzar una anàlisi automàtica de les dades brutes de qPCR i inferir els genotips per a les diferents mostres en funció del mètode utilitzat, per a la seva posterior revisió facultativa. L'equip ELITE InGenius pot treballar amb corbes de *melting* (fig. 1) i corbes d'amplificació (fig. 2). Per altra banda, l'equip està connectat en xarxa al sistema informàtic del laboratori i pot transmetre automàticament els resultats analitzats, estalviant temps i evitant errors de transcripció.



**Fig. 1** Resultats d'estudi de genotipat de factors de coagulació (FII/FV) i estudi del gen *MTHFR*. A) Resultat sense variants detectades. B) Resultat amb variant heterozigota pel Factor V i *MTHFR*.

# Catlab Informa



**Fig. 2** Resultats estudi genètic variant C282Y en el gen *HFE*. A) Presència de la variant en estat homocigot. B) No es detecta la variant. C) Presència de la variant en estat heterocigot.

En conclusió, l'automatització de proves a la secció de genètica amb l'equip L'ELITE InGenius ha suposat una millora integral de tots els punts de procés amb una disminució dels temps de resposta, una disminució del temps de dedicació tant tècnic com facultatiu, un menor risc d'errors pre i postanalítics i una millor traçabilitat de tot el procediment.

**Laia Ejarque Vila**  
Genètica  
CATLAB  
Tel. 681.31.12.31 /  
629.61.06.55  
[lejarque@catlab.cat](mailto:lejarque@catlab.cat)

**Carlos Lombardía González**  
Genètica  
CATLAB  
Tel. 683.27.09.57 /  
629.61.06.55  
[clombardia@catlab.cat](mailto:clombardia@catlab.cat)

**Jordi Roigé Buixadé**  
Genètica  
CATLAB  
Tel. 628.16.78.63 /  
629.61.06.55  
[jroige@catlab.cat](mailto:jroige@catlab.cat)