

## MUESTRAS REQUERIDAS PARA LOS ESTUDIOS GENÉTICOS (Toma, manipulación y envío)

En el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz se utilizan las más modernas tecnologías para ofrecer un servicio óptimo de análisis genético a profesionales y pacientes. Para dar este servicio, es preciso recibir las muestras biológicas en las mejores condiciones posibles.

### MUESTRAS PARA ESTUDIOS POSTNATALES:

#### Estudios cromosómicos (Cariotipo en sangre periférica):

- 1 tubo de al menos **2cc de sangre periférica en Heparina-Litio** (tapón verde)

La muestra debe llegar al laboratorio antes de 24 horas tras su extracción. Si es posible anoten la fecha y hora de su extracción.

El estudio requiere de 72 horas de cultivo por lo que la muestra deberá llegar al laboratorio los lunes, martes y viernes de 8h a 15h. Se deberá tener en cuenta el calendario de festividades, de forma que las 72 horas, tras la recepción de la muestra, caigan en día laborable.

Para este tipo de estudios el paciente no requiere de preparación previa, no es necesario el ayuno.

#### Estudios moleculares (incluidos estudios de Secuenciación Masiva y Array-CGH)

- 1 tubo de **10 cc de sangre periférica en EDTA** (tapón lila)

Excepcionalmente para niños, neonatos o personas con dificultades en la obtención de este volumen, éste podrá ser inferior (mínimo 1mL). Envíenos la cantidad de muestra obtenida y en caso de dificultad a la hora de realizar el análisis nos pondremos en contacto con Vd.

O en su lugar

- **5 ug de ADN**, preferiblemente, resuspendido en Tris-EDTA (TE 10:0,1) o H<sub>2</sub>O estéril, a una concentración mínima de 50ng/μL.
- **Otros tejidos:** células bucales (salivero/escobilla), sangre periférica en Heparina-Litio, muestras de piel, otros tejidos y fluidos, material fijado procedente de análisis citogenéticos, sangre en papel...

Consúltenos, si es necesario le facilitaremos los contenedores específicos para este tipo de muestras y la preparación e instrucciones previas para la toma de la misma.

- **Orina**, este tipo de muestra se utiliza para estudios de ADN mitocondrial y será utilizada solo en los casos en los que se solicite de forma expresa. Debe ser recogida en la primera micción de la mañana en uno o dos tubos de orina (cuanta mayor cantidad mejor) y sin descartar la primera fracción. Deberá recibirse en el laboratorio el mismo día de su recogida.

Pueden recibirse cualquier día de la semana (de lunes a viernes) y de 8h a 15h.

Para este tipo de estudios no es necesario estar en ayunas.

### **MUESTRAS PARA ESTUDIOS PRENATALES:**

#### **Estudios cromosómicos/citogenéticos y moleculares (incluidos estudios de Secuenciación y Array-CGH)**

- **Líquido amniótico:** Son necesarios entre 10 y 20 ml de líquido claro (NO hemático) de más de 16 semanas. Recogidos en un vial estéril. Debe ser tomada por un especialista entre las semanas 16 y 20 del embarazo.

NOTA: Si macroscópicamente se viera que la muestra es hemática, o en el procesamiento de la muestra se detecta que el botón celular es hemático, y esto pudiera interferir en la interpretación de los resultados, se pondrá en conocimiento del facultativo solicitante del estudio.

- **Vellosidad corial:** Idealmente deben llegar 20 mg de biopsia corial (*Prenat Diagn. 1986 Jul-Aug;6(4):265-9*), recogida en un vial estéril con medio de cultivo o suero salino fisiológico con unas gotas de heparina (Ej. inyectable 5% 15.000 Ui). Debe ser tomada por un especialista entre las semanas 11 y 13 del embarazo.

NOTA: Consúltenos, si es necesario le facilitaremos los contenedores específicos con el medio para este tipo de muestras.

- **Muestra de sangre fetal (cordocentesis):** se necesita un mínimo de 1 ml de sangre fetal, recogida en tubo de Heparina de Litio (tapón verde) para estudios citogenéticos o en EDTA (tapón lila) para estudios moleculares. Estas muestras deben enviarse junto a una muestra de sangre materna recogida en Heparina de Litio (tapón verde) para estudios citogenéticos o en EDTA (tapón lila) para estudios moleculares.
- **Muestra de cultivo de Líquido amniótico o Vellosidad corial.** Se requiere pellet celular, en medio de cultivo, procedente de cultivo en monocapa en un 80-90% de confluencia.
- **Restos fetales (procedentes de abortos).** Recogidos en un vial estéril (Ej. vaso de orina) en suero salino fisiológico.

#### **Además, para estudios moleculares:**

- **Muestra de sangre materna/paterna:** 1 tubo de 7 cc de sangre periférica en EDTA (tapón lila) de la gestante y opcionalmente podría solicitarse también muestra del

padre del feto. Ambas serán empleadas como controles en el estudio prenatal molecular.

### Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna

- **20 cc de sangre periférica en EDTA** (tapón lila) de sangre materna (preferentemente 2 tubos de 10cc).

Para este tipo de estudios se necesita la recogida de de dos muestras de sangre materna: una primera muestra a las 7-8 semanas de gestación (determinada por ecografía) y una segunda muestra a las 9-10 semanas. El informe se emitirá tras el estudio de la segunda muestra.

Excepcionalmente y dependiendo de la naturaleza del estudio se informaría de la necesidad de recogida de una 3ª muestra a las 11-12 semanas de gestación.

Además, para estudios de enfermedades monogénicas:

**Muestra de sangre paterna:** se requerirá 1 tubo de 7 cc de sangre periférica en EDTA (tapón lila) del padre del feto que será empleada como control en el estudio.

- 10 cc de sangre periférica, para test de cribado prenatal no invasivo, en tubo específico facilitado por el Servicio de Genética.

### INSTRUCCIONES PARA EL ENVÍO Y TRANSPORTE DE LA MUESTRAS

- El envío preferiblemente debe realizarse durante las 24 horas posteriores a su obtención.

Si el envío se realiza el mismo día de la extracción las muestras pueden permanecer y enviarse a temperatura ambiente.

En caso de temperaturas extremas (superiores a 42°C), o si se va a demorar el envío, se aconseja que las muestras se conserven a 4°C hasta su envío. Para cualquier duda rogamos se pongan en contacto con nosotros de cara a convenir las mejores condiciones de envío y transporte.

- Para evitar errores de identificación, asegúrese que el nombre de la muestra que figura en el tubo coincide con el consignado en la Hoja de Petición.
- La muestra debe acompañarse de los documentos o información solicitada en la “Petición de estudios” (ANEXO).
- Las muestras deben enviarse, para evitar roturas, en sobre acolchado o recipientes específicos para el transporte de muestras biológicas, a la siguiente dirección:

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz  
Servicio de Genética 2ª planta (ascensores 10 y 11)  
Avda. de los Reyes Católicos nº2  
28040 Madrid (España)

## CRITERIOS DE CALIDAD DE LAS MUESTRAS

- La recepción de la muestra en un tubo o día\* de la semana erróneo (\*para estudios de cariotipo) puede suponer un rechazo de la muestra.
- Para garantizar resultados óptimos, todos los ADN recibidos son evaluados antes del estudio y de proceder al análisis, ya que un ADN en mal estado podría producir resultados subóptimos, con una fiabilidad inferior a la deseada.

En el caso que los controles de calidad previos al estudio del ADN reflejen una calidad poco adecuada se notificará al solicitante, requiriendo nueva muestra o su consentimiento para proceder con el análisis, bajo esas condiciones. Si a pesar de la baja calidad del ADN, por los motivos que fuere, el solicitante desea proceder con el estudio, éste le será facturado, aunque no produzca resultados interpretables.

- En las muestras de líquido amniótico, vellosidad corial o restos fetales para estudios cromosómicos, a la semana se controlará el crecimiento celular. En caso de apreciarse ausencia de crecimiento se pondrá en conocimiento del solicitante del estudio.
- Para las muestras de sangre periférica para estudios cromosómicos, a las 72 horas, recién extendidas las muestras en portaobjetos, tras el sacrificio, se comprobará la existencia de suficiente número de divisiones y la calidad de la muestra. En caso de que la calidad de la muestra no fuera la adecuada para el estudio, se pondrá en conocimiento del solicitante del estudio.

## PROCEDIMIENTO CLÍNICO

### Información para el paciente

A partir de las muestras biológicas, se extraerá el material genético necesario para el estudio genético (ADN y/o ARN) y/o se cultivarán las células para la obtención de cromosomas.

Se protegerá la confidencialidad de los datos y las muestras asignándoles un código específico. Su muestra solo será identificada a través del código que le ligará a usted. La decodificación solo podrá ser realizada por el facultativo responsable y/o la persona autorizada por él.

Este material se utilizará para el análisis genético adecuado para su enfermedad o la de su familiar. Para ello se deberá firmar un Consentimiento Informado para estudios genéticos

Una vez completadas las pruebas, su muestra se almacenará durante el tiempo necesario para el manejo de su enfermedad o hasta que se agote (Ley de Autonomía del Paciente).

### NOTAS ADICIONALES:

El Servicio de Genética del HU-FJD dispone de **Consultas** donde pueden proporcionarle "Asesoramiento clínico y Genético" antes de realizar la petición de los análisis y/o tras su realización para la interpretación de los resultados obtenidos.

Toda la información (datos personales, clínicos, genéticos, etc.) será recogida y tratada de forma estrictamente confidencial por todo el personal y, respetará en todo momento lo establecido por la legislación aplicable y regulaciones vigentes en materia de, **protección de datos de carácter personal y principios éticos** básicos de estudios genéticos con muestras biológicas.

Para cualquier información adicional, duda o contratiempo que pudiera surgir estamos a su disposición, no obstante le informamos de que el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz posee un departamento de “**Atención al Paciente**” para la gestión de las reclamaciones y que nosotros trabajaremos con ellos de cara a atender su reclamación y ofrecerle los mejores servicios.