

## **PROCEDIMIENTOS PARA LA OBTENCIÓN, PREPARACIÓN Y ENVÍO DE MUESTRAS PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO**

**Antes de la obtención de la muestra cumplimentar el consentimiento informado.**

Este documento debe ser leído conjuntamente por el paciente y su médico o asesor en genética para su mejor comprensión.

Es imprescindible que en dicho documento consten:

- Los datos personales del paciente.
- Nombre y correo electrónico del médico solicitante ó facultativo, al que se remitirá el informe
- Firma del paciente y del médico ó facultativo que solicita la prueba.

**Antes de la obtención de la muestra, consulte las condiciones de envío, así como el volumen y tipo de muestra necesaria para la realización del estudio en las siguientes tablas.**

Para el envío de las muestras utilice nuestros servicios de mensajería, disponibles de 8 a 17:30 horas ininterrumpidamente de Lunes a Jueves y Viernes de 8 a 15h.

Si la muestra que desea enviarnos no cumple con los requisitos mínimos, le recomendamos que contacte con nuestro Departamento Técnico previamente al envío de la muestra.

Tel. 918 047 760  
info@NIMGenetics.com

**DIAGNOSTICO POSTNATAL (Excepto muestras tumorales)**

Todas las muestras deberán ser enviadas a TEMPERATURA AMBIENTE

Tipo de Técnica	Tipo de muestra	Cantidad
Diagnósticos Moleculares basados en ADN (secuenciación genes únicos, MLPA, paneles de NGS y exomas)	Sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado). *	1-2 tubos (5-10 ml)
	ADN a concentración superior a 10ngr/ul, disuelto en agua, buffer low TE ( $\leq 0.1$ mM EDTA o 10mM TRIS)	200-1000 ng**
Diagnósticos Moleculares basados en secuenciación de ARN	Sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado).	1-2 tubos (5-10 ml)
CGH-Arrays	Sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado).	1-2 tubos (5-10 ml)
	ADN	1-2 $\mu$ g***
	Frotis de mucosa bucal en torunda	
Metabolopatías	Sangre seca en papel Whatman	

\* La extracción de la sangre se realizará mediante venopunción y el paciente no requerirá preparación especial alguna para dicha extracción ni estar en ayunas.

\*\* Según test solicitado. Consultar.

\*\*\*Según plataforma de array solicitada. En aquellos casos con disponibilidad limitada de ADN, consultar.

## DIAGNOSTICO PRENATAL

Salvo, que se especifique lo contrario en casos especiales, las muestras deberán se enviadas a TEMPERATURA AMBIENTE EN MENOS DE 24H DESDE LA OBTENCIÓN DE LA MUESTRA

Tipo de Técnica	Tipo de muestra*	Cantidad
Cariotipo	Líquido amniótico	10-20 ml
Diagnósticos moleculares basados en secuenciación de ADN	Líquido amniótico	10-20 ml
	Vellosidad corial	Aprox. 2mm <sup>3</sup>
	ADN disuelto en agua, buffer Low TE ( $\leq$ 0.1mM EDTA) ó 10 mM TRIS	200-1000ng**
TrisoNIM	Sangre Periférica  Atención: ENVÍO ESPECIAL!! Este procedimiento requiere que la muestra sea recogida en un Tubo STRECK y enviada en el contenedor NIMTransporter proporcionado por NIMGenetics  NO se aceptarán muestras que superen las 72 horas entre la extracción y su procesamiento.	1 tubo (10 ml)
KaryoNIM Prenatal	Líquido amniótico (a partir de semana 16)	5-10 ml
	ADN	1000ngrs
	Cultivo de amniocitos	
	Vellosidad corial	Aprox. 2mm <sup>3</sup>
MLPA	Cultivo de amniocitos	
QF-PCR	Líquido amniótico (a partir de semana 16)	5 ml

\* En aquellos casos con disponibilidad limitada de material, consultar.

\*\* Según test solicitado. Consultar.

## DIAGNÓSTICO ONCOLÓGICO Y ONCOHEMATOLÓGICO

Salvo que se especifique lo contrario en casos especiales, las muestras deberán ser enviadas a TEMPERATURA AMBIENTE

Tipo de Técnica	Tipo de muestra*	Cantidad mínima
Cariotipo/FISH oncohematológico	Médula ósea o Sangre periférica en heparina (tubos con tapón verde)  Plazo máximo de envío 48 horas. <b>En casos excepcionales</b> , mantener la muestra refrigerada. Envío en hielo (4°C) dentro de las 16 h posteriores a la extracción.	1 tubo de MO (0,5-3ml) y/o 1 tubo de SP (5ml)
Diagnósticos moleculares	Médula ósea o sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado).  Plazo máximo de envío: 48horas. <b>En casos excepcionales</b> , mantener muestra refrigerada. Envío en hielo (4°C) dentro de las 16 h posteriores a la extracción.	1 tubo de MO (0,5-3ml) y/o 1 tubo de SP (5ml)
FISH en Bloques de parafina	Bloque de parafina y sección teñida con H&E, identificándose el área tumoral*.	
FISH en improntas en fresco	Realice un corte al tejido fresco y, suavemente, toque la superficie cortada varias veces con la parte central del portaobjetos. Dejar que el portaobjetos se seque al aire y poner en un contenedor cubierto para evitar daños en la muestra.	
OncoNIM Seq50	Bloque de parafina y sección teñida con H&E, identificándose el área tumoral*.	
	ADN <b>Atención!!</b> Las muestras remitidas deberán tener una concentración superior a 10ngr/ul, disuelto en agua, buffer low TE (<0.1mM EDTA o 10mM TRIS	500 ng*
	Tejido Fresco congelado a -20°C. <b>Envío en hielo seco, en plazo máximo de 18 horas</b>	25-50ng (2-3 mm <sup>3</sup> )
CGH-Arrays	Sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado).	1-2 tubos (5-10 ml)
	ADN	1-2 µg**
	Bloque de parafina y sección teñida con H&E, identificándose el área tumoral*.	

\*En aquellos casos en los que no se disponga de la sección teñida con H&E identificándose el área tumoral, la selección del área tumoral a estudio se realizará en NIMGenetics.

### **CRITERIOS PARA EL RECHAZO DE MUESTRAS:**

Las muestras serán inspeccionadas a su llegada para comprobar su adecuación a los requisitos especificados en este documento.

En caso de evidenciarse alguna anomalía, NIMGenetics contactará con el remitente, bien para corregir las deficiencias de información o bien para descartar la muestra y solicitar una nueva.

Las causas más comunes de rechazo de muestras son las siguientes:

- Paciente sin identificar (Nombre/ N° de Identificación)
- Muestra inapropiada para el estudio requerido.
- Día y hora de extracción de muestra no especificada.
- Origen de la muestra sin especificar.
- Volante de petición ilegible o incorrectamente cumplimentado.
- Muestras que deberían ser de tejido fresco, llegan fijadas o congeladas.
- Muestras no enviadas en las condiciones requeridas.
- Rotura de tubos / contenedores.
- Contaminación externa evidente.
- Sangre periférica coagulada.
- Volumen insuficiente. Si no hay suficiente para la realización del número total de muestras solicitadas, se pedirá al clínico que especifique la prioridad de las mismas.

## Anexo 1

### **INSTRUCCIONES PARA LA OBTENCIÓN DE MATERIAL Y ENVÍO DE MUESTRAS PARA SU USO EN LA PLATAFORMA KaryoNIM® 60K Postnatal SEGÚN LOS PROTOCOLOS DE CALIDAD DE NIMGENETICS**

#### **OBTENCIÓN DE SANGRE PERIFÉRICA POR VENOPUNCIÓN**

La extracción de sangre periférica debe ser realizada por la técnica de venopunción. Debido a que la prueba analiza el ADN, cuyo material no está afectado por el metabolismo, no es necesario que el paciente esté en ayunas.

El tubo de sangre recomendado para la obtención de la muestra es un tubo estéril con anticoagulante EDTA. La venopunción es un proceso estándar de extracción de sangre periférica que no requiere instrucciones especiales para la toma de la misma, aunque se recomienda, tras realizar la extracción, invertir el tubo varias veces para facilitar la mezcla de anticoagulante con la sangre.

La extracción de ADN puede realizarse por diversas metodologías, incluyendo técnicas automatizadas (Magnapure, Qiacube, etc.), sistemas de columnas de fibra de vidrio, extracción de fenol cloroformo o extracción salina (consultar con NIMGenetics en caso de duda sobre cualquier proceso). Las condiciones de ADN deben ser de alta calidad y cantidad, recomendando los siguientes valores analizados por espectrofotometría:

Concentración >50ng/ul (al menos 2 ug de material enviado)

A260/280 1.8-2.2

A260/230 >1.8

En caso de no disponer de estos parámetros, consultar con el laboratorio NIMGenetics.

#### **PROTOCOLO DE TRANSPORTE Y ENVÍO DE MUESTRAS - NIMGENETICS GENÓMICA**

Las muestras destinadas a estudio genético han de manipularse en un ambiente que sea lo más estéril posible y que preserve la viabilidad celular. En general, las muestras han de estar identificadas con el mismo número recogido en el impreso de solicitud adjunto.

Los envíos deben estar realizados en algún sistema que prevenga la rotura del tubo, sea un sobre acolchado o, preferiblemente, un contenedor de sustancias biopeligrosas. Las condiciones según el tipo de muestra se especifican a continuación.

En el caso de que se desee utilizar el sistema de logística de NIMGenetics, contactar con el 910847760 para solicitar la recogida. Debe especificarse un horario de recogida, permitiendo una horquilla de dos horas desde la llamada hasta la recogida del paquete.

### **1. Sangre periférica**

La sangre extraída debe ser recogida en tubos con EDTA (o, en su caso, de heparina-litio).

Los tubos deben ser identificados con el mismo número recogido en el impreso de solicitud adjunto, y deben hacerse llegar al laboratorio en el mínimo tiempo posible (recomendable 2-4 horas) a temperatura ambiente. En casos excepcionales, si el transporte ha de ser pospuesto para el día siguiente, se debe conservar la muestra a 4°C (NO CONGELAR) hasta su entrega al servicio de mensajería.

### **2. Ácidos nucleicos aislados**

El ADN ya aislado podrá ser entregado a temperatura ambiente, a 4°C o bien congelado. En este último caso, se debe disponer de contenedores de rotura térmica y nieve carbónica.

Una vez recibidos en el laboratorio, serán codificados y guardados apropiadamente hasta el momento de su análisis. El ADN se debe conservar, para tiempos más largos, a -20°C.