

PROCEDIMENTOS PARA A OBTENÇÃO, PREPARAÇÃO E ENVIO DE AMOSTRAS PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Antes da obtenção da amostra, é necessário o preenchimento do consentimento informado.

Para sua melhor compreensão, este documento deve ser lido conjuntamente pelo paciente e seu médico ou assessor genético.

É imprescindível que no mesmo documento constem:

- Os dados pessoais do paciente.
- Nome e endereço de e-mail do médico solicitante ou do especialista a quem se remeterá o relatório.
- Assinatura do paciente e do médico ou especialista que solicita o teste.

Antes da obtenção da amostra, consulte as condições de envio, assim como o volume e tipo de amostra necessária para a realização do estudo nas tabelas deste documento.

Para o envio das amostras, utilize o nosso serviço de mensagens, disponível de segunda a quinta-feira (das 7.00h às 16.30h) e à sexta-feira (das 7.00h às 14.00h).

Se a amostra que deseja enviar-nos não cumpre os requisitos mínimos, recomendamos que contacte o nosso Departamento Técnico, antes do envio da mesma.

+351 932 348 032

+351 964 023 333

rececaodeamostras@nimgenetics.com

DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL (excepto amostras tumorais)

Todas as amostras deverão ser enviadas à **TEMPERATURA AMBIENTE**

Tipo de técnica	Tipo de amostra	Quantidade
Diagnósticos moleculares baseados em DNA (sequenciação de genes únicos, MLPA, painéis de NGS e exomas)	Sangue periférico em EDTA (tubos com tampa roxa) *	1-2 tubos (5-10 ml)
	DNA a concentração superior a 10 ng/ul, dissolvido em água, buffer low TE (≤ 0.1 mM EDTA ou 10mM TRIS)	200-1000 ng**
Diagnósticos moleculares baseados em sequenciação de RNA	Sangue periférico em EDTA (tubos com tampa roxa).	1-2 tubos (5-10 ml)
Array-CGH	Sangre periférica en EDTA (tubos con tapón morado).	1-2 tubos (5-10 ml)
	DNA	1-2 μg^{***}
	Esfregaço de mucosa bucal em zaragatoa	-
Metabolopatias	Sangue seco em papel Whatman	-

* A extração do sangue realizar-se-á mediante punção venosa e o paciente não necessita de preparação especial, nem de estar em jejum.

** Segundo teste solicitado. Consultar-nos.

*** Segundo plataforma de array solicitada. Nos casos com disponibilidade limitada de DNA, consultar-nos.

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Salvo que se especifique o contrário em casos especiais, as amostras devem ser enviadas à **TEMPERATURA AMBIENTE, EM MENOS DE 24H DESDE A OBTENÇÃO DA AMOSTRA**

Tipo de técnica	Tipo de amostra*	Quantidade
Cariótipo	Líquido amniótico	10-20 ml
Diagnósticos moleculares baseados em sequenciação de DNA	Líquido amniótico	10-20 ml
	Vilosidades coriônicas	Aprox. 2mm ³
	DNA dissolvido em água, buffer Low TE (≤ 0.1 mM EDTA ou 10 mM TRIS)	200-1000ng***
	Sangue periférico em EDTA dos pais (tubos com tampa roxa) **. Acompanhando qualquer dos tipos de amostra pré-natal.	1-2 tubos (5-10 ml)
TrisoNIM®	<p>Sangue Periférico Atenção: ENVIO ESPECIAL!!!</p> <p>Este procedimento requer que a amostra seja recolhida em TUBO STRECK e enviada no contentor NIMTransporter, fornecido pela NIMGenetics</p> <p>Não se aceitam amostras que superem as 72h entre a extração e o seu processamento.</p>	1 tubo (10 ml)
TrisoNIM® NEOSEQ	<p>Sangue Periférico Atenção: ENVIO ESPECIAL!!!</p> <p>Este procedimento requer que a amostra seja recolhida em dois TUBOS STRECK e enviada no contentor NIMTransporter específico para NEOSEQ, fornecido pela NIMGenetics</p> <p>Não se aceitam amostras que superem as 72h entre a extração e o seu processamento.</p>	2 Tubos de 10 ml por paciente
KaryoNIM® Prenatal	Líquido amniótico (a partir da semana 16)	5-10 ml
	DNA	1000 ng
	Cultura de amniócitos	-
	Vilosidade corial	Aprox. 2mm ³
MLPA	Cultura de amniócitos	-
QF-PCR	Líquido amniótico (a partir da semana 16)	5 ml

* Nos casos com disponibilidade limitada de material, consultar-nos.

** A extração do sangue realizar-se-á mediante punção venosa e o paciente não necessita de preparação especial, nem de estar em jejum.

*** Segundo teste solicitado. Consultar-nos.

DIAGNÓSTICO ONCOLÓGICO e ONCOHEMATOLÓGICO

Salvo que se especifique o contrário em casos especiais, as amostras devem ser enviadas à **TEMPERATURA AMBIENTE**

Tipo de técnica	Tipo de amostra	Quantidade
Cariótipo/FISH oncohematológico	Medula óssea ou sangue periférico em heparina (tubos com tampa verde). Prazo máximo de envio: 48 horas. Em casos excepcionais , manter a amostra refrigerada. Envio em gelo (4°C) dentro das 16h posteriores à extração.	1 tubo de MO (0,5-3ml) e/ou 1 tubo de SP (5ml)
Diagnósticos moleculares	Medula óssea ou sangue periférico em EDTA (tubos com tampa roxa). Prazo máximo de envio: 48 horas. Em casos excepcionais , manter a amostra refrigerada. Envio em gelo (4°C) dentro das 16h posteriores à extração.	1 tubo de MO (0,5-3ml) e/ou 1 tubo de SP (5ml)
FISH em blocos de parafina	Bloco de parafina e secção corada com H&E, identificando-se a área tumoral*.	
FISH em cortes frescos	Realize um corte no tecido fresco e, suavemente, toque a superfície cortada várias vezes com a parte central da lamina. Deixar secar ao ar e pôr num contentor coberto para evitar danos na amostra.	
OncoNIM® Seq50	Bloco de parafina e secção corada com H&E, identificando-se a área tumoral*.	
	DNA Atenção! As amostras remetidas deverão ter uma concentração superior a 10 ng/µl, dissolvido em água, buffer low TE (<0.1mM EDTA ou 10mM TRIS)	500 ng*
	Tecido fresco congelado a - 20°C. Envio em gelo seco, no prazo máximo de 18 horas	25-50ng (2-3 mm ³)
Array-CGH	Sangue periférico em EDTA (tubos com tampa roxa).	1-2 tubos (5-10 ml)
	DNA	1-2 µg**
	Bloco de parafina e secção corada com H&E, identificando-se a área tumoral*.	

* Nos casos em que não se disponha da secção corada com H&E/identificação da área tumoral, a seleção da área tumoral a estudar será feita pela NIMGenetics.

** Segundo plataforma de array solicitada. Nos casos com disponibilidade limitada de DNA, devem consultar-nos.

CRITÉRIOS PARA REJEIÇÃO DE AMOSTRAS

As amostras serão revistas à chegada, para comprovar a sua adequação aos requisitos especificados neste documento.

No caso de se evidenciar alguma anomalia, a NIMGenetics contactará o remetente, para corrigir as deficiências de informação ou para informar que a amostra foi descartada e solicitar nova amostra.

As causas mais comuns de rejeição de amostras são as seguintes:

- Paciente não identificado (Nome/ Nº de Identificação).
- Amostra inapropriada para o estudo requerido.
- Dia e hora de extração da amostra não especificados.
- Origem da amostra não especificada.
- Documento de petição ilegível ou preenchido incorretamente.
- Amostras que deveriam ser de tecido fresco, chegam fixadas ou congeladas.
- Amostras não enviadas nas condições requeridas.
- Rotura de tubos/contentores.
- Contaminação externa evidente.
- Sangue periférico coagulado.
- Volume insuficiente. Se não há suficiente para a realização do número total de amostras solicitadas, pedimos ao clínico que especifique a prioridade das mesmas.

+351 932 348 032

+351 964 023 333

rececaodeamostras@nimgenetics.com