

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

Antes de la obtención de la muestra es preciso 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 o facultativo, al que se remitirá el informe.
- Firma del paciente y del médico o 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 tablas mostradas a continuación.

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 misma.

## DIAGNÓSTICO 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 ( $\leq 0.1\text{mM}$ 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 $\mu\text{g}^{***}$
	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.

## DIAGNÓSTICO PRENATAL

Salvo que se especifique lo contrario en casos especiales, las muestras deben ser 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 ( $\leq 0.1$ mM EDTA) o 10 mM TRIS	200-1000ng <sup>***</sup>
	Sangre periférica en EDTA de los progenitores (tubos con tapón morado).** Acompañando a cualquiera de los tipos de muestra prenatal.	1-2 tubos (5-10 ml)
TrisoNIM®	Sangre Periférica Atención: ENVÍO ESPECIAL!!  Este procedimiento requiere que la muestra sea recogida en <u>un TUBO STRECK</u> 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)
TrisoNIM® NEOSEQ	Sangre Periférica Atención: ENVÍO ESPECIAL!!  Este procedimiento requiere que la muestra sea recogida en <u>dos TUBOS STRECK</u> y enviada en el contenedor NIMTransporter específico para NEOSEQ proporcionado por NIMGenetics  No se aceptarán muestras que superen las 72 horas entre la extracción y su procesamiento.	2 Tubos de 10 ml por paciente
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, deben consultar.

\*\* 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. Consulten.

## DIAGNÓSTICO ONCOLÓGICO Y ONCOHEMATOLÓGICO

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

Tipo de técnica	Tipo de muestra	Cantidad
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: 48 horas. <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*.	
	<b>ADN</b>  <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 m <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.

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

## CRITERIOS PARA EL RECHAZO DE MUESTRAS

Las muestras serán revisadas 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.

---

Tel. +34 91 037 83 54  
Móv. +34 672 060 393  
info@nimgenetics.com