

Recogida y envío de muestras para la realización de estudios genéticos

Grupo de trabajo de laboratorio. SEEN.

Recogida de la muestra.

El tipo de muestra recomendada para la realización de estudios genéticos es sangre periférica en EDTA-K (tubo hemograma). Para la mayoría de estudios genéticos, con 5ml es suficiente. En caso de recién nacidos o de estudios familiares con mutación conocida, puede enviarse 1ml.

Si la muestra a estudiar es vello de corion, se recomiendan 5-10mg en medio de cultivo. Si es líquido amniótico, se recomiendan 5-10ml.

Muestras parafinadas. La cantidad de muestra o cortes depende del estudio a realizar. Se debe poner en contacto con el centro receptor antes de enviar la muestra.

La muestra debe ir acompañada de la solicitud donde debe especificarse el motivo del estudio genético y si es un estudio de un caso índice o de un caso familiar. Si es un estudio familiar debe especificarse la mutación a estudiar. Esta información facilita el trabajo en el laboratorio y además repercute en el coste del análisis.

Nota: Es muy importante ser cuidadoso en la identificación de los tubos, pues al tratarse de estudios genéticos en familiares, estos pueden acudir el mismo día y tener los mismos apellidos facilitándose el intercambio de muestras. Para evitar errores es aconsejable añadir la fecha de nacimiento.

Envío de la muestra.

La muestra debe enviarse a temperatura ambiente. Puede mantenerse así durante 3-4 días lo que facilita su envío a través de cualquier medio de transporte.

En caso de que se quieran acumular varias muestras antes de realizar un envío, se recomienda guardarlas a 4°C. Así pueden mantenerse 2 semanas. Cuando se quieran enviar, pueden enviarse a temperatura ambiente. No es aconsejable su congelación pues durante la descongelación se produce hemólisis dando lugar a degradación parcial del DNA y a la presencia de inhibidores de las amplificaciones como son los grupos hemo.

Si las muestras a enviar son de vello de corion (enviar en medio de cultivo) o de líquido amniótico, deben enviarse refrigeradas y cuanto antes posible.

Si la muestra es parafinada, debe enviarse el bloque o cortes histológicos, a temperatura ambiente.

Consentimiento informado.

Para la solicitud de estudios genéticos debe pedirse el consentimiento informado (CI) al paciente. Si el centro solicitante no tiene CI puede pedirlo al laboratorio donde se va a realizar el estudio genético.