

CONDICIONES TECNICAS DE ENVIO DE MUESTRAS

BIOLOGÍA MOLECULAR

Recepción y procesamiento diario de muestras

Tipo de muestra		Requisitos
Sangre periférica		No requiere ayuno
Estabilidad	2 días a temperatura ambiente. Más de 30 días congelada.	
Cantidad	5 cc	
Tubo	Tubo tapa lila o con EDTA	
Médula ósea		
Estabilidad	2 días a temperatura ambiente. Más de 30 días congelada.	
Cantidad	5 cc	
Tubo	Tubo tapa lila o con EDTA	Edad gestacional mayor a 15 semanas de gestación
Líquido amniótico		
Estabilidad	24-36 horas a temperatura ambiente. Más de 30 días congelada.	
Cantidad	15- 20 cc	Edad gestacional mayor a 15 semanas de gestación
Tubo	Jeringa con aguja sellada y émbolo asegurado, marcada con nombre y cédula del paciente.	
Vellosidad Corial		
Estabilidad	12 - 24 horas a temperatura ambiente	12- 15 semanas de gestación
Cantidad	3-5 mg	
Tubo	Almacenadas en tubo plástico en alcohol etílico o etanol.	
Sangre fetal		
Estabilidad	12 - 24 horas a temperatura ambiente	
Cantidad	1 – 2 cc	
Tubo	Tubo tapa lila o con EDTA	
Líquido Cefalorraquídeo		
Estabilidad	24-36 horas a temperatura ambiente. Más de 30 días congelado.	
Cantidad	15-20 cc	
Tubo	Jeringa con aguja sellada y émbolo asegurado, marcada con nombre y cédula del paciente.	

Tipo de muestra		Requisitos
ADN		12- 14 semanas de gestación. Especificar método de extracción.
Estabilidad	30 días o más congelado.	
Cantidad	50 micro litros	
Tubo	Eppendorf plástico.	

Tiempos de resultados
*Secuenciación Sanger o NGS: 30-45 días
Exomas: 60 días
**ARRAYS: 30 días calendario
MLPA's: 30 días
Para las demás pruebas: 10 días calendario.

Todas las muestras pueden ser almacenadas congeladas en caso de permanecer más de 3 días a temperatura ambiente.

Las pruebas prenatales en ocasiones deben ir acompañadas de pruebas que descarten contaminación materna, estas tienen un precio adicional.

*NGS: Profundidad: 20 -100X, cobertura: 98% de las regiones codificantes de los genes analizados.

**Microarreglos

CARACTERÍSTICAS	MICROARREGLOS: Cuenta con SNP's que permiten el diagnóstico de pérdida de heterocigosidad (LOH), disomía uniparental (UPD) y contaminación materna en las pruebas prenatales			
	HIBRIDACION GENÓMICA COMPARADA POR ARRAYS CGH-a	aCGH ÓPTIMA	CytoScan 750K	CytoScan HD
Resolución	160K	160K	750K	2.67 Millones K
Marcadores SNP's	150.000	148,450	750,436	6,876,796
Marcadores nopolimórficos	18.000	18,018	550,000	1,953,246
Resolución perdida de la heterocigosidad (LOH)	No Aplica	5 Mb	1 Mb	1 Mb
Mosaicismo	A partir del 30%	A partir del 30%	A partir del 20%	A partir del 15%
UPD	No	Si	Si	Si
Resolución Deleciones	1 Mb	1 Mb	1 Mb	10 Kb
Resolución Duplicaciones	2 Mb	2 Mb	2 Mb	25 Kb
Prenatal	396 genes	396 genes	No se recomienda para Dx prenatal	No se recomienda para Dx prenatal
Tiempo de entrega	20-30 días calendario	20-30 días calendario	30-45 días calendario	30-45 días calendario