PROCEDIMIENTO DE ENVIO DE MUESTRAS BIOLOGICAS Y CARTERA DE SERVICIOS

Procedimiento de envío de muestras biológicas

1. Tipo de muestras

Estudios genéticos de predisposición hereditaria a cáncer

Sangre	Extraer un volumen mínimo de 10 ml de sangre periférica del paciente, recogida en tubo/s con EDTA trisódico (tapón lila). La muestra debe de ser recibida en nuestro laboratorio en un plazo máximo de 72 horas desde el momento de la extracción.
ADN de sangre	Cantidad mínima de 3 µg de ADN a una concentración mínima de 30 ng/µL.
Parafina	Bloque de parafina, cortes de parafina (5 cortes de 5 µm) o 2 punch de 1mm de diámetro.
ADN de parafina	Cantidad mínima de 1 µg de ADN de tumor a una concentración mínima de 60 ng/µL.

Estudio de secuenciación masiva (NGS) en Tumores

Tejido fresco-congelado **Parafina**	Bloque de parafina o tubo con 20 a 60 µm de tejido (en cortes de 10 µm o inferiores). Requisitos de la muestra: • Al menos 200 células tumorales por corte. • El tejido tumoral debe representar al menos un 20% de la muestra.
ADN/ARN	Para garantizar la calidad de los datos generados, solo se aceptará la recepción de muestras de ADN y/o ARN por parte de laboratorios acreditados con la norma UNE-EN ISO 15189: • ADNs concentración mayor o igual a 1.82 ng/µl, cuantificados por fluorimetría • ARNs concentración mayor o igual a 2.5 ng/µl, cuantificados por fluorimetría Enviar junto con el ADN y ARN un corte representativo de tejido teñido con Hematoxilina-Eosina. Las muestras de ARN deberán ser enviadas en hielo seco.

2. Consentimiento informado y archivo del material biológico excedente del diagnóstico

- Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético. El facultativo solicitante es el responsable de la obtención de dicho consentimiento.
- El material biológico excedente del diagnóstico genético será conservado en el laboratorio para permitir la confirmación de los resultados en estudio independiente si procediese, como control positivo o negativo de la familia, o para cualquier ulterior análisis con fines diagnósticos. Si no mediase solicitud del interesado, este material se conservará durante el plazo que sea necesario para preservar la salud de la persona o de terceros relacionados con ella.

3. Envío

Si la muestra es remitida desde fuera del centro, debe estar debidamente empaquetada, en contenedor especial para el traslado de muestras biológicas, para evitar golpes o cambios bruscos de temperatura. Las muestras de ARN deberán ser enviadas en hielo seco, el resto pueden ser enviadas a temperatura ambiente. Remítala por mensajero a la siguiente dirección:

Dr. José Luis Soto Martínez
Hospital General Universitario de Elche
Unidad de Genética Molecular. Anexo 2. Planta 3
C/ Camino de la Almazara nº 11, 03203 ELCHE
Telf: (+34) 966616185
Email: soto_jos@gva.es

4. Más información

Horario de recepción de muestras:

- De lunes a jueves de 8:00 a 15:00h.
- Viernes o víspera de festivo de 8:00 a 12:00h.

Las muestras deberán:

- ✓ Estar debidamente etiquetadas.
- ✓ Venir acompañadas de la solicitud de estudio genético, y del árbol genealógico en el caso de los estudios de predisposición hereditaria a cáncer.
- ✓ No estar hemolizadas ni coaguladas.

Estudios genéticos en Síndromes de predisposición hereditaria a cáncer

DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA	MUESTRA	METODOLOGÍA	TIEMPO DE RESPUESTA (días laborables)
Estudio alteraciones genéticas puntuales	Sangre	Secuenciación Sanger región codificante completa del gen	40
Genes con alta homología con pseudogenes	Sangre	LR-PCR y secuenciación Sanger región codificante completa del gen	60
Estudio de grandes reordenamientos *	Sangre	MLPA	20
Estudio de hipermetilación del promotor de *MLH1* *	Sangre y FFPE	MS-MLPA	20
Estudio variante patogénica *BRAF* V600E *	FFPE	MS-MLPA	20
Estudio de inestabilidad de microsatélites *	FFPE	Multiplex PCR y electroforesis capilar y análisis de fragmentos (marcadores BAT26, BAT25, NR21, NR24, NR27).	20
Estudio de predicción de riesgo genético en familiares (para cualquiera de los genes relacionados con cáncer hereditario)	Sangre	Secuenciación Sanger para alteraciones genéticas puntuales	20**
Estudio de predicción de riesgo genético en familiares (para cualquiera de los genes relacionados con cáncer hereditario) *	Sangre	MLPA para grandes reordenamientos	20**
Alteraciones genéticas y grandes reordenamientos en 81 genes por secuenciación masiva (NGS) *	Sangre	NGS (Panel custom)	45**

* Las determinaciones marcadas con un asterisco no están amparadas por la acreditación de ENAC.
** El plazo de entrega de resultados de aquellos estudios genéticos que no estén previamente validados por el Laboratorio de Genética Molecular del HGUE, empezarán a contar a partir del momento en que se valide el estudio.

Patología y Hematología Molecular

DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA	MUESTRA	METODOLOGÍA	TIEMPO DE RESPUESTA (días laborables)
Estudio de variantes somáticas (SNV, InDels, CNV, y fusiones génicas) en tumor sólido mediante secuenciación masiva (NGS) por detección de protones en 161 genes por secuenciación masiva (NGS)	Material biológico tumoral incluido en parafina (biopsias, piezas quirúrgicas, bloque celular)	NGS (Panel comercial)	20
Variante patogénica *BRAF* V600E *	FFPE	PCR y secuenciación del exón 15 de *BRAF*	10
Estudio alteraciones genéticas en *EGFR* (exones 18 al 21) *	FFPE	PCR y secuenciación de los exones 18-21 de *EGFR*	10
Estudio alteraciones genéticas en *KIT* (exones 9 y 11) y en *PDGFRA* (exón 19) *	FFPE	PCR y secuenciación de los exones 9 y 11 del gen *KIT* y el exón 19 del gen *PDGFRA*	10
Estudio de clonalidad de células T *	Sangre, médula o FFPE	PCR multiplex, electroforesis capilar y análisis de fragmentos	10
Estudio de clonalidad de células B *			10
Codeleción 1p-19q *	FFPE	MLPA	15
Metilación *MGMT* *	FFPE	MS-MLPA	15
Alteraciones genéticas en los genes *IDH1* e *IDH2* *	FFPE	PCR y secuenciación de los exones 4 de *IDH1* y *IDH2*	7

* Las determinaciones marcadas con un asterisco no están amparadas por la acreditación de ENAC.

Otros estudios genéticos

DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA	MUESTRA	METODOLOGÍA	TIEMPO DE RESPUESTA (días laborables)
Alteraciones genéticas H63D, S65C y C282Y en el gen *HFE* *	Sangre	Discriminación alélicas por PCR en tiempo real con sondas TaqMan	15
Estudio de expansión del número de trinucleótidos repetidos CGG en el locus *FMR1* *	Sangre	TP-PCR y electroforesis capilar y análisis de fragmentos	15
Genotipado de variantes de predicción de toxicidad a 5-FU/Dihidropirimidinas en el gen DPYD (Alteraciones genéticas c.1905+1G>A [Haplotipo *2A], c.1679T>G [Haplotipo *13], c.2846A>T y c.1236G>A [Haplotipo HapB3]) *	Sangre	Arms-PCR y electroforesis capilar y análisis de fragmentos	7

* Las determinaciones marcadas con un asterisco no están amparadas por la acreditación de ENAC.

Los resultados de estos estudios deben ser interpretados en el contexto de la historia clínica del paciente, así como considerar cualquier análisis genético pertinente y previo en sus familiares. La comunicación de los resultados al paciente deberá ser realizada con el debido asesoramiento genético.