



Arrixaca
Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca"

CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA

INSTRUCCIONES PARA LA PREPARACIÓN DEL PACIENTE, TOMA Y TRANSPORTE DE MUESTRA PARA ESTUDIOS CROMOSÓMICOS, MOLECULARES Y METABÓLICOS



Región de Murcia
Consejería de Salud



IT/01; Ed.4
F ap 13/11/2018

IMPORTANTE

Para cualquier **ESTUDIO GENÉTICO (EXCEPTO "PRUEBA DEL TALÓN")** es imprescindible:

- La solicitud debe ir acompañada de la hoja de petición, con datos del paciente y motivos de estudio (resumen de historia clínica).
- Para el envío de muestras, se debe contactar con el centro (968.381229) para programar las condiciones de su procesamiento (tiempo, incubación, crecimiento celular...etc.)
- **EL HORARIO DE RECEPCIÓN DE MUESTRAS EN EL LABORATORIO ES DE 8.00h A 14.00h PARA MUESTRAS POSTNATALES Y DE 8.00h A 13.00h PARA MUESTRAS PRENATALES. En caso de recepción fuera de éste horario, el laboratorio no puede garantizar la realización de la prueba solicitada, sobre todo cuando requiera un cultivo celular previo.**

Para **TODAS LAS PRUEBAS REALIZADAS EN ESTE CENTRO, EL MÉDICO PETICIONARIO DEBE HABER OBTENIDO DEL PACIENTE EL CORRESPONDIENTE CONSENTIMIENTO INFORMADO.**

INSTRUCCIONES GENERALES PARA LA PREPARACIÓN DEL PACIENTE

MUESTRAS DE SANGRE

- No es necesario que el paciente acuda en ayunas para la extracción de sangre.
- En los pacientes trasfundidos, el resultado del análisis metabólico /genético puede quedar enmascarado. Ante esta situación se recomienda esperar un periodo mínimo de un mes, desde la última transfusión, para realizar la toma de muestra.

MUESTRAS DE ORINA

- Lavar los genitales y aclarar con abundante agua. Secar.
- Recoger la fracción intermedia de la primera orina de la mañana.
- Orinar un poco sobre el baño y, a continuación, recoger la orina en un recipiente estéril.
- Escribir el nombre y apellidos en el recipiente.

MUESTRAS DE ORINA 24 HORAS

- Al levantarse de la cama por la mañana, orinar en el baño. Apuntar la hora.
- A partir de ese momento, recoger toda la orina del día y la de la mañana siguiente, hasta la hora que anotamos.
- La orina se recoge en un recipiente especial y se va guardando en el frigorífico.
- Escribir el nombre y apellidos en el recipiente.



Arrixaca
Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca"

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA
CLÍNICA**

**INSTRUCCIONES PARA LA PREPARACIÓN DEL
PACIENTE, TOMA Y TRANSPORTE DE
MUESTRA PARA ESTUDIOS CROMOSÓMICOS,
MOLECULARES Y METABÓLICOS**



Región de Murcia
Consejería de Salud



IT/01; Ed.4
F ap 13/11/2018

LABORATORIO CITOGÉNÉTICA (CARIOTIPOS)

MEDIO DE TRANSPORTE	NOMBRE	CÓDIGO	INSTRUCCIONES AL PACIENTE Y UTILIDADES
	Tubo estéril tapón verde con heparina de litio (4 ml gel separador). Ref: 454285	13003099	INSTRUCCIONES PARA EL PACIENTE: NO TOMAR ANTIBIÓTICO 7 DÍAS ANTES Toma de muestras en sangre periférica: <ul style="list-style-type: none">• Sangre Total.
	Microtubo estéril tapón verde con heparina de litio (8ml sin gel separador). Ref: 365986	13005172	<ul style="list-style-type: none">• Volumen adecuado 4ml (si el volumen es inferior utilizar un tubo más pequeño).• NO CENTRIFUGAR
	Tubo estéril tapón blanco 10 ml Ref: 296376	13023399	Toma de muestras en líquido amniótico: <ul style="list-style-type: none">• Volumen de 15 a 20 cc.• Envío inmediato al laboratorio. Si no se entrega en el mismo día, guardar a temperatura ambiente y resguardada de la luz.
	Tubo estéril tapón blanco 10 ml (Ref: 296376) con medio de cultivo (F10) con antibiótico.	13023399 (facilitado por el laboratorio) MANTENER CONGELADO	Toma de muestras en velloalidad corial: <ul style="list-style-type: none">• Selección adecuada de la muestra \geq de 15 mg.• Atemperar el medio de transporte antes de introducir la muestra. Evitar cambios bruscos de temperatura.
 	Tubo estéril tapón blanco 10 ml (Ref: 296376) con solución salina ó frasco estéril con solución salina suplementada al 1% con penicilina-estreptomicina. Ref: FRM100EU	13023399 13001786	Toma de muestras en tejido fetal, placenta, piel, etc: <ul style="list-style-type: none">• Tamaño muestra mínimo 5 mm (o 2mm de diámetro que incluya dermis) .• No introducir formol.• Mantener la muestra a temperatura ambiente. Si no es posible su envío en el mismo día, conservar a 4º C.• No usar desinfectantes yodados. Para cualquier duda llamar al laboratorio.



Arrixaca
Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca"

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA
CLÍNICA**



Región de Murcia
Consejería de Salud



IT/01; Ed.4
F ap 13/11/2018

**INSTRUCCIONES PARA LA PREPARACIÓN DEL
PACIENTE, TOMA Y TRANSPORTE DE
MUESTRA PARA ESTUDIOS CROMOSÓMICOS,
MOLECULARES Y METABÓLICOS**

LABORATORIO DE GENÉTICA MOLECULAR

MEDIO DE TRANSPORTE	NOMBRE	CÓDIGO	INSTRUCCIONES AL PACIENTE Y UTILIDADES
	Tubo estéril tapón morado con EDTA. Ref: VT-0538TK C/1200	13001464 (3 ml) 13038660 (9ml)	Toma de muestra en Sangre total para estudio de ADN (alteraciones moleculares): Volumen mínimo. • 3ml (niños) • 9 ml (adultos)
	Tubo sangre capilar plástico EDTA k2 (1mg) tapón morado 0,5ml Ref: 363706	13023337	Toma de muestra en Sangre total para estudio de ADN (alteraciones moleculares, tubo pediátrico): Volumen mínimo: • 0,5 ml (niños).
	Tubo estéril tapón blanco 10 ml Ref: 296376	13023399	Toma de muestra: Líquido amniótico.
	Tubo estéril tapón blanco con solución salina. Ref: 296376	13023399 (facilitado por el laboratorio)	Toma de muestras en vellosidad corial: • Selección adecuada de la muestra > 5 mg mínima cantidad necesaria. • Atemperar el medio de transporte antes de introducir la muestra. • Evitar en el transporte cambios bruscos de temperatura.
	Tubo estéril tapón blanco 10 ml con solución salina. Ref: 296376	13023399	Toma de muestra en Tejido fetal, placenta, piel, etc: • Tamaño muestra 10 mg aproximadamente. • Mantener la muestra a temperatura ambiente. Si no es posible su envío en el mismo día, conservar a 4º C. • No usar agentes yodados. Para cualquier duda llamar al laboratorio.
	Pieza quirúrgica en bloque o porta parafinado o muestra fresca en tubo estéril.	Preparación por el servicio peticionario.	Toma de muestras en biopsia de tejido tumoral: • En caso de biopsia fresca congelar a -80º C. • En seco o a Tª ambiente con solución salina en tubo estéril. Para cualquier duda llamar al laboratorio.



Arrixaca
Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca"

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA
CLÍNICA**

**INSTRUCCIONES PARA LA PREPARACIÓN DEL
PACIENTE, TOMA Y TRANSPORTE DE
MUESTRA PARA ESTUDIOS CROMOSÓMICOS,
MOLECULARES Y METABÓLICOS**



Región de Murcia
Consejería de Salud



IT/01; Ed.4
F ap 13/11/2018

LABORATORIO DE METABOLOPATIAS (ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO)

**INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS EN EL LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS PARA LA PREPARACIÓN DEL
PACIENTE**

MUESTRAS DE SANGRE EN ADULTOS

- El día anterior a la extracción, evitar la ingesta de gelatinas, alta ingesta proteica, mariscos, carne blanca de ave de corral y el ayuno de 1-2 días.
- Asegurar una ingesta adecuada de vitaminas (B6, B12, fólico...) días antes de la toma de muestra.
- Evitar realizar ejercicio prolongado intenso 2-3 horas antes de la extracción de sangre.
- Debe quedar reflejado si el paciente ha recibido transfusión o hemofiltración/hemodiálisis previa a la toma de muestras.

MEDIO DE TRANSPORTE	NOMBRE	CÓDIGO	INSTRUCCIONES AL PACIENTE & UTILIDADES
	Equipo toma de muestra sangre talón y orina del recién nacido impregnadas en papel especial.	Facilitado por el Centro (según normativa UE)	<u>Toma de muestra: Sangre y orina impregnadas en papel especial</u> que se distribuye en todos los Hospitales, además de Centros de Salud, Ambulatorios, etc. de la Región. • Tomar las muestras entre las 24h y 72h del recién nacido, <u>preferentemente</u> a las 48 horas de vida del bebé y siempre antes del alta hospitalaria. • Rellenar la ficha identificativa con todos los datos solicitados. • Seguir instrucciones de recogida de muestras según protocolo adjunto en equipo de toma de muestra. (Para más detalles ver vídeo o consulte en la web de murciasalud o arrinet).
	Ficha identificativa y normas de recogida de muestras.	Se distribuye en todos los Hospitales (públicos y privados) y Centros de Salud y Ambulatorios de la Región.	
	Tubo tapón verde heparina de litio. Ref: 454285	13003099	<u>Toma de muestra: Plasma.</u> Estudio de aminoácidos (aminoacidopatías).



Arrixaca
Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca"

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA
CLÍNICA**



Región de Murcia
Consejería de Salud



IT/01; Ed.4
F ap 13/11/2018

**INSTRUCCIONES PARA LA PREPARACIÓN DEL
PACIENTE, TOMA Y TRANSPORTE DE
MUESTRA PARA ESTUDIOS CROMOSÓMICOS,
MOLECULARES Y METABÓLICOS**

MEDIO DE TRANSPORTE	NOMBRE	CÓDIGO	INSTRUCCIONES AL PACIENTE & UTILIDADES
	Frasco estéril para orina de 24 horas. Ref: FRM100EU	13001786	<u>PARA CUALQUIER DUDA CONTACTAR CON LABORATORIO</u> <u>Toma de muestra en Orina:</u> <ul style="list-style-type: none"> Indicar diuresis 24 horas y Enviar una alícuota de la misma para estudio de Errores Congénitos del Metabolismo.
	Bolsa para orina. Ref: 1002-E	11001877	<u>Toma de muestra en Orina (una micción, en ayunas):</u> <ul style="list-style-type: none"> Para estudio de ácidos orgánicos (organicoacidurias). <u>Toma de muestra en Orina recién emitida:</u> <ul style="list-style-type: none"> Para estudio de deficiencia de sulfito oxidasa.
	Tubo tapón rojo. Ref: 454067	13039525 para tubos de 3,5 ml y 13008900 para tubos de 8,5 ml	<u>Toma muestra en suero:</u> <ul style="list-style-type: none"> Para estudio de deficiencia de biotinidasa (test cuantitativo).
	Tubo tapón verde heparina de litio. Ref: 454285	13003099	<u>Toma de muestra en Plasma:</u> <ul style="list-style-type: none"> para estudio de deficiencia de galactosa-1-P en eritrocitos. NO CENTRIFUGAR.
	Tubo tapón verde heparina de litio. Ref: 454285	13003099	<u>Toma de muestra en Plasma refrigerado en hielo:</u> <ul style="list-style-type: none"> para análisis láctico/pirúvico y 3OHbutírico /Acetoacético (enfermedades mitocondriales)
	Equipo toma de muestra sangre impregnada en papel especial.	Facilitado por el Centro (según normativa UE)	<u>Toma de muestra en sangre impregnada en papel:</u> <ul style="list-style-type: none"> para análisis de aminoácidos y acilcarnitinas