

Requisitos de las Muestras Remitidas a qGenomics para Estudios Genéticos

qGenomics pretende ofrecer al profesional de la medicina y a sus pacientes un servicio óptimo de análisis genético utilizando las más modernas tecnologías.

Como normal general, las muestras biológicas deben ser recogidas en **recipientes estériles adecuados** para su manipulación y envío, conservadas a la temperatura indicada en cada caso, y remitidas a qGenomics **debidamente identificadas**, junto con el formulario de solicitud de servicio (disponible en nuestra web) cumplimentado.

A continuación se especifican los volúmenes y condiciones requeridas para cada tipo de muestra.

MUESTRAS PRENATALES

1. **Muestras de Líquido Amniótico (LA).** Se requiere un mínimo de entre 10 y 15mL de líquido claro (i.e. no hemático) de más de 16 semanas. Existe la posibilidad que en una primera extracción no se obtenga suficiente cantidad de ADN o de calidad insuficiente; es por esto que es recomendable mantener un cultivo celular de reserva.
2. **Muestra de biopsia corial (VC).** Se requiere un mínimo de 5-10mg de vellosidades coriales fetales, libres de contaminación materna, recogidas en medio de cultivo o solución tamponada tipo PBS.
3. **Muestra de sangre fetal.** Se requiere un mínimo de 1mL de sangre fetal recogida en tubo EDTA (tapon lila).
4. **Muestra de LA o VC cultivados.** Se requiere pellet celular en PBS procedente de cultivo en monocapa.

MUESTRAS POSTNATALES

1. **Muestras de sangre periférica.** Se requiere un mínimo de 5-10mL recogidos en tubos con EDTA (tapón lila). En el caso de niños o neonatos en los que se prevé difícil obtener dicho volumen, éste puede ser inferior (mínimo 1mL).
2. **Muestras de piel, saliva, otros tejidos y fluidos.** Consultar.

OTROS

1. **ADN.** Se requiere un mínimo de 5µg de ADN, a una concentración mínima de 50ng/µL (en caso que no sea posible alcanzar esta concentración, se ruega contacten con el laboratorio), preferiblemente resuspendidos en TE (10:0.1) o H₂O mQ (en caso contrario, especificar el tipo de tampón utilizado). Para la extracción de ADN recomendamos la utilización de los kits de Qiagen (mini-kit) para muestras de LA y CV; y de Maxwell (Promega), Chemagic (Chemagen) para muestras de sangre.
2. **Muestra de material procedente de cultivo celular en fijador.** Consultar
3. **Muestras de productos de concepción (PdC).** Consultar documento específico PdC.

ADICIONALMENTE CONVIENE RECORDAR QUE

1. Si el envío se realiza el mismo día de la extracción las muestras pueden permanecer a temperatura ambiente. En caso de temperaturas extremas o si se va a demorar el envío, se aconseja la conservación de todas las muestras a 4°C hasta su envío (excepto si se trata de un LA o VC que precise cultivo; en tal caso, mantener a temperatura ambiente), que idealmente debe realizarse durante las 24 horas posteriores a su obtención.
2. Es imprescindible especificar el sexo del paciente o feto en la solicitud. En el caso de no conocerse en el momento del envío de la muestra, qGenomics procederá a su determinación mediante PCR. Esta determinación supone un coste adicional (consultar).
3. Es preciso detallar en la hoja de petición cual es la indicación para el estudio mediante microarrays. Asimismo, otros datos relevantes de la historia familiar pueden ayudar a la mejor interpretación de los resultados obtenidos en cada caso.
4. Su paciente (o su representante legal) debe haber firmado una hoja de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas, que debe adjuntarse a la hoja de petición.
5. qGenomics pone a disposición de sus clientes el servicio de extracción de ADN y de recogida de las muestras (consultar).

6. Para garantizar resultados óptimos, todos los ADN recibidos son recuantificados y evaluada su pureza antes del marcaje e hibridación sobre los microarrays. La integridad de todos los ADN recibidos es controlada mediante electroforesis antes de proceder al análisis con los microarrays, ya que un ADN en mal estado tiene muchas posibilidades de producir resultados subóptimos, con una fiabilidad inferior a la deseada.
7. En el caso que los controles de calidad previos al estudio del ADN reflejen una calidad poco adecuada se notificará al solicitante, requiriendo nueva muestra o su consentimiento para proceder con el análisis. Si a pesar de la baja calidad del ADN, por los motivos que fuere, el solicitante desea proceder con el experimento, le será facturado el estudio aunque no produzca resultados interpretables.
8. Para evitar errores de identificación, asegúrese que el nombre de la muestra que figura en el tubo coincide con el consignado en la hoja de solicitud.
9. Todas las muestras deben ser enviadas junto con la documentación de solicitud de servicio (disponible en la web de qgenomics), a la siguiente dirección:

Quantitative Genomic Medicine Laboratories, SL

c/ Joan XXIII, 10.

08950 Esplugues del Llobregat

Barcelona - Catalunya - España