

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 (ver a continuación), y remitidas a qGenomics **debidamente identificadas**, junto con el Formulario de Solicitud de Servicio (disponible en nuestra web) cumplimentado. **Muy importante:** el identificador de la muestra (aparece como ID Externo, en nuestros informes) debe coincidir con el que se anota en el Formulario de Solicitud de Servicio.

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

MUESTRAS PRENATALES

1. **Muestras de Líquido Amniótico (LA).** Se requiere un mínimo de 10 mL de líquido claro (ej. 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 500 µL de sangre fetal recogida en tubo EDTA (tapón lila).
4. **Muestras cultivadas de LA ó VC.** Se requiere pellet celular en PBS procedente de cultivo en monocapa.

MUESTRAS POSTNATALES

1. **Muestras de sangre periférica** para arrays CGH, secuenciación masiva (NGS), MLPA o cualquier otra prueba molecular. Se requiere un mínimo de 1mL de Sangre Periférica recogida en tubo con EDTA (tapón lila).

2. **Muestras de piel, saliva, otros tejidos y fluidos.** Consultar con el comercial de qGenomics de su zona o con el laboratorio.

OTROS

1. **ADN.** Se requiere un mínimo de 5µg de ADN, a una concentración mínima de 50ng/µL, preferiblemente resuspendidos en *low 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 los robots Maxwell (Promega) o Chemagic (Chemagen) para muestras de sangre.
2. **Muestra de material procedente de cultivo celular en fijador.** Consultar
3. **Muestras procedentes de bloque de parafina.** Dependiendo del tamaño de material y la superficie que ocupen. Como normal general, de 15 a 20 cortes de 20µm.
4. **Muestras de productos de concepción (PdC).** El material debe llegar en un contenedor estéril y debidamente cerrado y rotulado, en fresco, o con PBS o, suero fisiológico (en ningún caso con formol). Si es posible, sería preferible intentar obtener una muestras de biopsia corial previa al legrado; o en el caso de realizar legrado directamente, que éste sea manual para conservar la morfología de la muestra en la medida de lo posible. Asimismo, se requiere muestra de SP de la madre para poder descartar posible contaminación materna (mediante la comparación de los patrones de microsatélites obtenidos tras QF-PCR).

Nota: En caso que no sea posible alcanzar la cantidad y/o concentración requerida, se ruega contacten con el laboratorio.

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. En el Formulario de Solicitud de Servicio (documento PG-05_04) es **imprescindible** especificar:
 - a. El **identificador de la muestra o paciente**, que debe coincidir con el identificador en el tubo/recipiente que contiene la muestra biológica, para evitar demoras y errores de identificación. Este identificador aparecerá como ID. Externo en nuestros informes.

- b. El **sexo del paciente o feto**. 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).
 - c. **Prueba o estudio a realizar**.
 - d. Información del solicitante (Dr/Dra, entidad, etc...).
 - e. Información de facturación.
3. Es recomendable especificar en el Formulario de Solicitud de Servicio,
 - a. Información de la muestra biológica: Seleccionar el tipo de muestra y fecha de obtención.
 - b. Información sobre la extracción (para envío de muestras de ADN): Información sobre el proceso de extracción de la muestra de ADN.
 - c. Indicación para el estudio. Asimismo, otros datos relevantes de la historia familiar pueden ayudar a la mejor interpretación de los resultados obtenidos en cada caso.
4. Según la legislación vigente, el paciente (o representante legal) debe haber firmado una **hoja de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas**, que recomendamos adjuntar al formulario de solicitud de servicio. En caso de no existir consentimiento informado, marque la casilla correspondiente.
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 sometidos a un control de calidad. 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.

7. Cada una de las muestras deben ser enviadas junto a su formulario 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

Teléfono 932 301 270 - Barcelona - España