

INSTRUCCIONES PARA ENVÍO DE MUESTRAS DE SANGRE PERIFÉRICA PARA ESTUDIO CROMOSÓMICO

1. Extraer 3 ml. de sangre periférica en un tubo vacutainer con heparina de sodio (tapa verde) (NO USAR HEPARINA DE LITIO, NI EDTA).
2. Si la muestra fuera recolectada en jeringa con 0.1 mL de heparina, enviarla en la misma jeringa asegurando el émbolo con esparadrapo para evitar derrames.
3. Remitir la muestra inmediatamente al laboratorio. De no ser posible, puede conservarse hasta 24 horas en refrigeración. **NO CONGELAR.**
4. **Para el envío desde el interior del país,** comunicarse con el laboratorio para coordinar la hora de llegada de la muestra y de esta manera facilitar la disposición de recursos para su procesamiento.
5. El transporte puede ser a temperatura ambiente (15-20°C) por el medio de transporte más rápido posible. Para climas con temperaturas superiores, enviar la muestra con geles refrigerantes **evitando el contacto directo del gel con la muestra.**
6. Toda muestra debe estar acompañada de los siguientes datos:
 - o Nombre completo del paciente
 - o Número de DNI
 - o Edad
 - o Diagnóstico clínico
 - o Número de teléfono de contacto
 - o Correo electrónico
 - o Nombre del médico referente

EXOMA CLÍNICO ENDOCRINOLOGÍA

El estudio del exoma se sugiere para los siguientes cuadros clínicos:

Un **desorden genético complejo** e inespecífico con múltiples diagnósticos diferenciales.

Un desorden genéticamente **heterogéneo**.

Un desorden que se **sospecha como genético** pero para el cual no se dispone de una prueba genética específica.

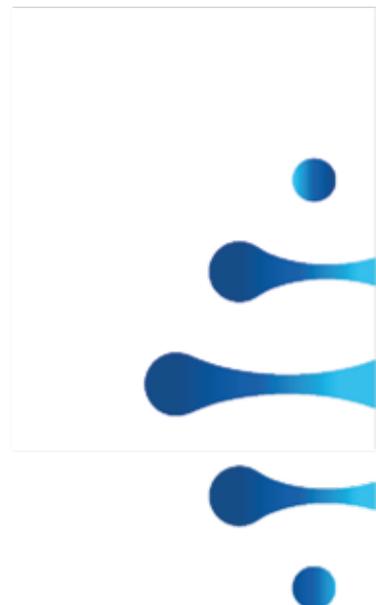
Exámenes genéticos previos **sin éxito**.

CONDICIONES DE ENVÍO DE MUESTRA

Tipo de muestra: Sangre periférica en tubo de extracción de sangre con EDTA de 3mL.

Tiempo de entrega de resultados: 5 a 6 semanas.

Observaciones: No es necesario estar en ayunas.



EXOMA CLÍNICO NEUROLOGÍA

El estudio del exoma se sugiere para los siguientes cuadros clínicos:

Un **desorden genético complejo** e inespecífico con múltiples diagnósticos diferenciales.

Un desorden genéticamente **heterogéneo**.

Un desorden que se **sospecha como genético** pero para el cual no se dispone de una prueba genética específica.

Exámenes genéticos previos **sin éxito**.

CONDICIONES DE ENVÍO DE MUESTRA

Tipo de muestra: Sangre periférica en tubo de extracción de sangre con EDTA de 3mL.

Tiempo de entrega de resultados: 5 a 6 semanas.

Observaciones: No es necesario estar en ayunas.

