

## Requisitos para el envío de muestras

Todo envío de muestras para su estudio genético debe cumplir los siguientes requisitos. Ante cualquier duda o cuestión, no dude en dirigirse a la persona responsable de la Plataforma de Diagnóstico Molecular (Pilar Camaño) o con el laboratorio (Lorena Garayoa/Nanda Pacheco).

Pilar Camaño González

Teléfono: +34 943006127

Email: [mariapilar.camanogonzalez@bio-gipuzkoa.eus](mailto:mariapilar.camanogonzalez@bio-gipuzkoa.eus)

Lorena Garayoa/Nanda Pacheco

Teléfono: +34 943006107

([lorena.garayoatelletxea@bio-gipuzkoa.eus](mailto:lorena.garayoatelletxea@bio-gipuzkoa.eus); [mariafernanda.pachecomendoza@bio-gipuzkoa.eus](mailto:mariafernanda.pachecomendoza@bio-gipuzkoa.eus))

El formato de envío de muestras (concentraciones de ADN, cantidades y volúmenes mínimos requeridos, etc.) es variable para los distintos estudios moleculares y responde a los requerimientos específicos de cada técnica empleada. Consulte al responsable de la Plataforma para conocer los requisitos concretos.

Para la realización de estudios individualizados se puede enviar o bien **sangre periférica en EDTA** (tapón lila) o bien de **ADN ya extraído**.

Requisitos técnicos para el envío de la muestra:

- Para la realización de estudios mediante paneles de secuenciación, la cantidad mínima de ADN es de 100 ng y la calidad debe ser DNA:  $\text{ratio Abs } 260/280 \geq 1,8$   $1,8260/230 \geq 2$ .
- **Obtención de ADN** a partir de 10-16 ml de sangre periférica recogida en **EDTA (tapón lila)**. El envío debe realizarse a temperatura ambiente y debe llegar en un **plazo de las 24 h** posteriores a la extracción. En caso de no poder realizar el envío de la muestra el mismo

día de la extracción, mantener la sangre refrigerada a 4°C hasta el día siguiente que se pueda realizar el envío a **temperatura ambiente**. Un retraso en el envío o una conservación a temperatura inapropiada puede alargar el tiempo de procesamiento y comprometer la muestra.

- Si se opta por enviar **ADN extraído**, consultar previamente con el responsable de la Plataforma porque dependiendo del estudio molecular solicitado se necesitará una mayor o menor cantidad. Para muestras enviadas **desde el extranjero** es preferible que se envíe ADN extraído. En caso de que el ADN recibido no cumpla con los requerimientos mínimos de calidad e integridad, se notificará al remitente.
- **Obtención de ARN** a partir de 8-12 ml de sangre periférica recogida en EDTA (tapón lila). El envío debe realizarse en un **plazo de las 24 h** y la muestra debe enviarse refrigerada, en una caja a 4°C con bloques de hielo, pero el contacto directo con los bloques debe ser evitado para que la muestra no se congele. Ello se puede evitar simplemente envolviendo las muestras con un trapo u otros tejidos.

## Notas

En el caso del estudio molecular de **Distrofia Facio-escápulo-humeral (FSHD)** es preferible enviar **16-20 ml de sangre periférica en EDTA**, ya que se necesita una **cantidad mínima de ADN de 30 microgramos** y que preferiblemente esté concentrado entre **400-500 ng/μl**. Si se envía ADN extraído para este estudio molecular es importante que cumpla estas condiciones. A poder ser enviar más de 30 microgramos de ADN por si hiciera falta repetir el estudio o realizar alguna técnica complementaria para completar el estudio.

En caso de **estudios prenatales**, concertar cita con un **mínimo** de 15-30 días de antelación. Las condiciones de las muestras se indicarán dependiendo del estudio molecular solicitado.

Adicionalmente conviene recordar que:

- Todos los tubos deben ir etiquetados correctamente y acompañados del documento de la solicitud correspondiente convenientemente cumplimentado.

- Hay que detallar la indicación para el estudio y consignar otros datos de la historia familiar que puedan ayudar a interpretar los resultados en un contexto más adecuado. Esto es muy importante por ejemplo en el caso del estudio molecular de Distrofia Facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1) en la que se pueden producir casos de mutaciones de novo (mosaicos), translocaciones entre el cromosoma 4 y 10 que produzcan fragmentos con todas las repeticiones de un cromosoma translocadas al otro cromosoma o fragmentos híbridos con repeticiones de un cromosoma seguidas de repeticiones del otro cromosoma, deleciones de la región en la que se pega la sonda. Si se conoce la historia clínica se puede reorientar el caso, o por ejemplo después de descartar estos posibles eventos y el fenotipo del paciente sea claramente de FSHD, se puede plantear el estudio de la FSHD2 asociada a los genes SMCHD1 y DNMT3B.
- El paciente (o representante legal) debe haber firmado la hoja de consentimiento informado para ser sometido a esta prueba genética. Esta hoja debe acompañar la solicitud de análisis.

La Plataforma de Diagnóstico Molecular se reserva el derecho de rechazar cualquier petición o muestra que no cumpla los requisitos establecidos y se compromete a comunicar al solicitante cualquier incidencia relacionada con la identificación, manipulación o tratamiento de la muestra u hojas de petición (pérdida, accidente, etc.)