

FISH DE CROMOSOMAS X e Y (DXZ1/SRY o DXZ1/DYZ3)

Actualizado en Noviembre 2024 por TM Ligia Valdivia
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 1746

Nombres del Examen : FISH Cromosomas X e Y
Quimerismo por FISH de cromosomas X e Y

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular (Citogenética)	FISH cromosomas X e Y *Lunes, Martes y Viernes *Se debe solicitar hora al Laboratorio teléfono 223548515	10 a 15 días hábiles
	Quimerismo cromosomas X e Y *Lunes a Jueves * Se debe coordinar con el Laboratorio el ingreso y envío de muestras teléfono 223548515	5 días hábiles

Preparación del Paciente : No requiere

Muestra Requerida : ■ Sangre Total
Recolectar mínimo 2 mL de sangre en un tubo tapa verde **con heparina de sodio**
■ Médula ósea
Recolectar mínimo 2,5 mL de médula ósea en un tubo tapa verde **con heparina de sodio**

Nota: Se requiere envío de copia de la orden médica que especifique la sospecha diagnóstica.

Muestra Opcional: Si la muestra es pellet comunicarse con el Laboratorio de Citogenética al teléfono 223548515.

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con heparina de sodio	2 días	No aplica	No aplica
Médula ósea con heparina de sodio	*1 día	No aplica	No aplica

*Enviar al laboratorio lo antes posible.

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con Heparina de sodio: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

*Desde fuera de Santiago
Sangre Total con Heparina de sodio: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.

Método Utilizado	: Cultivo de Linfocitos en Sangre periférica con estimulación con fitohemaglutinina o Cultivo de Médula Ósea, Hibridación in situ con Fluorescencia (FISH) (Sonda LSI SRY /CEP X o LSI CEP X /CEPY).
Intervalos de Referencia	: No aplica
Valor Crítico	: No aplica
Parámetros de Desempeño ^{3,4}	: La especificidad y sensibilidad de los FISH en general es bastante alta y cada una de las sondas utilizadas en su inserto presenta una tabla con el análisis de células de acuerdo con el lote en uso.
Información Clínica ^{1,2}	: La aplicación de las técnicas moleculares al estudio de los cromosomas como el FISH ha permitido un gran avance en el campo de la citogenética clínica, al superarse las limitaciones del cariotipo convencional se ha conseguido llegar al diagnóstico de reorganizaciones crípticas, que están por debajo de la resolución del microscopio óptico. Indicaciones: <ul style="list-style-type: none">- Desórdenes del desarrollo sexual- Síndrome de Turner- Disgenesia gonadal- Síndrome de Klinefelter- Quimerismo post trasplante de progenitores hematopoyéticos Resultados: <p>Se informa por sistema informático, especificando la sonda utilizada, el tipo de muestra, código interno, indicación clínica, número de metafases y núcleos interfásicos analizados, resultado de acuerdo a la nomenclatura ISCN vigente y finalmente una conclusión en que se redacta lo observado en el examen.</p> Factores Interferentes: <ul style="list-style-type: none">- Anticoagulantes como Heparina de Litio o EDTA son tóxicos para las células, por lo que nunca deben utilizarse.
Referencias	: <ol style="list-style-type: none">1. Jonathan L. Haines, Bruce R. Korf, Cynthia C. Morton, Chistine E. Seidman, J.G. Seidman, Douglas R. Smith (2009). Current Protocols In Human Genetics.4.0.1, 8.1.2,4.1.2.2. N. Baena Díez, E. Gabau Vila, S. Villatoro Gómez, Miriam Guitart Feliubadaló, A. Brunet Vega. (2006). Causas cromosómicas que originan el retraso mental: alteraciones cromosómicas diagnosticables en el paciente. Revista de neurología Dialnet. S21-S263. Ysis LSI (Locus Specific Identifier DNA probes). Certificate of Analysis. Inserto del fabricante.4. MetaSystems Probes. XCE X/Y (Centromere Specific Probe Mix). Inserto del fabricante.