

CARIOTIPO EN LÍQUIDO AMNIÓTICO

Actualizado en abril de 2023 por TM Ligia Valdivia
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 1861

Nombres del Examen : Cariotipo en líquido amniótico

Laboratorios de Procesamiento :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular (Citogenética)	lunes a viernes	*18 días hábiles

* El informe de resultado es confidencial y debe ser retirado presencialmente en alguna Unidad de Toma de Muestra.

Preparación del Paciente : Muestra obtenida por Médico Obstetra (Amniocentesis)

Muestra Requerida : ☐ Líquido amniótico

Recolectar aproximadamente 20 mL de líquido amniótico en jeringa estéril (después de 14 semanas de gestación) o aproximadamente 1 mL por cada semana de gestación.

NOTA: Solo se reciben muestras tomadas en jeringas marca Terumo o Nipro. No se aceptan muestras tomadas en jeringas de otra marca.

En caso excepcional de traspaso de muestra a tubo se debe consultar al laboratorio (22 3548515). NO USAR TUBOS CON TAPA DE GOMA. Se recomienda el uso de tubo estéril sin ningún tipo de aditivo, con tapa rosca hermética y traspaso de la muestra en condiciones asépticas.

Se debe tener presente que muestras distintas a líquido amniótico, tales como líquido de quiste fetal (punción de higroma) y orina fetal (punción de vejiga) no son muestras adecuadas por su baja celularidad. En caso de confirmar al laboratorio su proceso, se debe tener presente que existe una mayor probabilidad de cultivos sin desarrollo celular cuyo informe indicará "Después de n días de cultivo no se obtuvo desarrollo".

Una muestra de aspecto normal se caracteriza por ser un líquido claro, transparente amarillo, ante una muestra de líquido amniótico de aspecto turbio o teñido de color café o verde, o con importante contaminación con glóbulos rojos se debe tener presente que existe una mayor probabilidad de cultivos sin desarrollo celular cuyo informe indicará "Después de n días de cultivo no se obtuvo desarrollo".

Las muestras con contaminación con glóbulos rojos serán rechazadas.

Siempre avisar el envío de muestras al Laboratorio de Biología Molecular y Citogenética al fono 2 2354 8515.

Adjuntar orden médica que especifique sospecha diagnóstica y edad gestacional.

Estabilidad de la Muestra ²	:	<table><tr><th>Muestra</th><th>Tº Ambiente (20 - 25 ºC)</th><th>Refrigerada (2 - 8 ºC)</th><th>Congelada (-20ºC)</th></tr><tr><td>Líquido amniótico</td><td>*1 día</td><td>No aplica</td><td>No aplica</td></tr></table> *Enviar al laboratorio lo antes posible.	Muestra	Tº Ambiente (20 - 25 ºC)	Refrigerada (2 - 8 ºC)	Congelada (-20ºC)	Líquido amniótico	*1 día	No aplica	No aplica
Muestra	Tº Ambiente (20 - 25 ºC)	Refrigerada (2 - 8 ºC)	Congelada (-20ºC)							
Líquido amniótico	*1 día	No aplica	No aplica							
Condiciones de Envío al Laboratorio	:	*Dentro de Santiago y en el día Líquido Amniótico: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO Nunca refrigerar *Desde fuera de Santiago Líquido Amniótico: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO Nunca refrigerar <i>*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.</i>								
Método Utilizado	:	Cariotipo en Líquido Amniótico, cultivo “in situ”								
Intervalos de Referencia ²	:	<table><tr><td>Hombres</td><td>46 XY</td></tr><tr><td>Mujeres</td><td>46,XX</td></tr></table>	Hombres	46 XY	Mujeres	46,XX				
Hombres	46 XY									
Mujeres	46,XX									
Valor Crítico	:	No aplica								
Parámetros de Desempeño ^{1,4}	:	En el análisis rutinario de cariotipo se deben identificar las alteraciones numéricas (aneuploidias) y el mayor número de alteraciones estructurales con una resolución suficiente para detectar alteraciones de un tamaño mínimo de 5 a 10 Mb. El análisis de 25 metafases permite descartar mosaicismo mayor de 12% con límite de confianza de 95%. El análisis de 50 metafases permite descartar mosaicismo mayor de 6% con límite de confianza de 95%.								
Información Clínica ^{2,3}	:	Diagnóstico prenatal de cromosomopatías. En este estudio se puede determinar la presencia de alteraciones numéricas y/o estructurales de los cromosomas en los amniocitos presentes en la muestra. Indicaciones: - Desordenes del desarrollo sexual - Múltiples Malformaciones congénitas - Retraso del crecimiento intrauterino - Edad materna avanzada - Historia familiar - Hallazgos ecográficos de importancia clínica Resultados: - Si hay crecimiento celular en el cultivo, el laboratorio entregará en el plazo estipulado el informe del cariotipo. El informe incluye los datos del paciente, tipo de muestra analizada. En resultados se informa el cariotipo de acuerdo con la nomenclatura del ISCN vigente, un comentario de acuerdo a los hallazgos y se incluye una fotografía de una metafase cariotipada representativa del estudio. El informe de resultado es confidencial, no está disponible en la web, y debe ser retirado en alguna Unidad de Toma de Muestra. - Si no hay crecimiento celular, el laboratorio informará “Después de n días								

de cultivo no se obtuvo desarrollo”.

Limitaciones:

- 1% a 2% de las muestras no son viables
- Las muestras contaminadas con sangre materna no son adecuadas

Factores Interferentes:

- **Contaminación con células maternas**
- **Uso de jeringas o contenedores incorrectos para el transporte**
- **Exposición de la muestra a temperaturas extremas**

Referencias

- :
1. Guide de Bonnes Pratiques en Cytogenetique. Version2-2007.Révisión 1-Avril 2008. págs. 54-55
 2. 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.
 3. Manual de Procedimientos Unidad Biología Molecular/ Citogenética. GUIA-DBM-028.Emisión de resultados. Sección Citogenética.
 4. 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-S26