

## CARIOTIPO EN FIBROBLASTOS DE TEJIDO

Actualizado en Abril de 2022 por TM Ligia Valdivia  
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos L.

**Código del Examen** : 1862

**Nombres del Examen** : Cariotipo en fibroblastos de tejido  
Cariotipo en fibroblastos de restos de aborto

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular (Citogenética)	Lunes a Viernes	*22 a 30 días hábiles

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

**Preparación del Paciente** : Según indicación médica.

**Muestra Requerida** :  Restos de aborto y/o mortinato: vellosidades coriales, placenta, piel, cordón, tendón, etc.  
Enviar el máximo posible de tipos de muestra para asegurar el rendimiento, ya que la muestra es irrecuperable.  
Cada tipo de muestra en un frasco individual estéril con una ampolla de suero fisiológico estéril (10 ml) y debidamente rotulado.  
NOTA 1: Para efectos de cobro todas las muestras posibles se deben incluir en un único episodio.

NOTA 2: Esta prestación no aplica al estudio de muestra de sangre fetal sea de cordón o de punción cardíaca, para estas muestras se debe solicitar respectivamente prestación 933 o prestación 127.

Biopsia de piel  
Frasco estéril con suero fisiológico estéril (10 ml) de una ampolla de recién abierta.

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

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (4 °C)	Congelada (-20°C)
Biopsia de piel	*1 día	2 - 3 días	No aplica
Restos de aborto	*1 día	2 - 3 días	No aplica

\* Si no es posible entregar dentro del horario de funcionamiento del laboratorio guardar en suero fisiológico estéril y refrigerar a 4° C, enviar a primera hora al día hábil siguiente. NO CONGELAR

**Condiciones de Envío al Laboratorio** : **SIEMPRE CONTACTAR AL LABORATORIO PARA ACORDAR LAS CONDICIONES ÓPTIMAS PARA EL ENVÍO DE MUESTRAS (223548515).**

\*Dentro de Santiago y en el día  
Biopsia de Piel: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO  
Otra muestra: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

\*Desde fuera de Santiago  
Biopsia de Piel: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO  
Otra muestra: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

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

**Método Utilizado** : Cariotipo en Fibroblastos de tejido, Método enzimático y/o directo

**Intervalos de Referencia** <sup>1</sup> :

Cariotipo normal hombre	46,XY
Cariotipo normal mujer	46,XX

**Valor Crítico** : No aplica

**Parámetros de Desempeño** <sup>3</sup> : En el análisis rutinario de cariotipo se deben identificar además de las alteraciones numéricas (aneuploidias) el mayor número de alteraciones estructurales con una resolución suficiente para detectar alteraciones de un tamaño mínimo de 5 Mb.

**Información Clínica** <sup>1,2</sup> : La citogenética es el estudio de los cromosomas y el cariotipo consiste en el ordenamiento de estos a partir de su análisis microscópico según tamaño y forma. Se solicita generalmente cuando existe sospecha de cromosomopatía. En él se puede determinar la presencia de alteraciones numéricas y/o estructurales de los cromosomas.

**Indicaciones:**

- Múltiples malformaciones congénitas
- Infertilidad, abortos habituales, etc.
- Historia familiar
- Diversos síndromes (Prader Willi, DiGeorge, etc.)
- Sospecha de mosaïcismo (por ejemplo: síndrome de Pallister Killian)

**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(s) de muestra analizada(s). En resultados se informa el cariotipo de acuerdo a la nomenclatura del ISCN vigente, un comentario de acuerdo a los hallazgos y se incluye una fotografía de una metafase 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”.

**Factores Interferentes:**

- Presencia de tejido materno en el caso de muestras proveniente de restos de aborto.

**Referencias**

- : 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, 8.5.1.
2. Manual de Procedimientos Unidad Biología Molecular/ Citogenética. GUIA-DBM-028.Emisión de resultados. Sección Citogenética.
3. 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.

