

CARIOTIPO EN SANGRE PERIFÉRICA

Actualizado en agosto de 2024 por TM Ligia Valdivia V.
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos L.

Código del Examen : 127

Nombres del Examen : Cariotipo en sangre periférica, cariograma en sangre periférica, cariograma en linfocitos de sangre periférica.

Laboratorios de Procesamiento :

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Biología Molecular (Citogenética)	Lunes, Martes y Viernes (ver nota 2)	*22 días hábiles Es posible que este plazo se ajuste de acuerdo al tipo de contingencia en curso.

* Para UTM regionales el plazo de entrega se calcula según la fecha agendada para recibir la muestra en el laboratorio de proceso.

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

NOTAS:

- Solo se realiza conteo en 25 metafases. No se puede dar curso a órdenes médicas con solicitud de conteo mayor a lo definido ni a solicitudes de cariotipo de alta resolución.
- EL LABORATORIO DE BIOLOGÍA MOLECULAR Y CITOGENÉTICA ESTABLECE LOS CUPOS DISPONIBLES PARA CITA DE PACIENTES POR DIA DE PROCESO, TANTO PARA PACIENTES QUE ASISTEN A UTM DE LA RED COMO A LOS REQUERIDOS POR CONVENIOS. TODOS DEBEN AGENDAR CUPO LLAMANDO AL TELEFONO 22 354 8515 (LUNES A VIERNES DE 09:00 A 17:00 HRS).
- El día de toma de muestra de recién nacidos (muestra considerada como urgente) y las correspondientes a nuevas muestras se debe coordinar con el laboratorio llamando al fono 22 354 8515. Idealmente las muestras deben ser tomadas y enviadas el día de proceso (lunes, martes o viernes). En caso de envío desde fuera de Santiago, las muestras podrán tomarse el día anterior según las horas que se requieran para su traslado y llegada al laboratorio.
- En el día de proceso las muestras deben estar en el Laboratorio ubicado en el Centro Médico San Joaquín antes de las 14:00 hrs.

Preparación del Paciente : No requiere

Muestra Requerida : ■ Sangre Total
Recolectar mínimo 2 mL de sangre en un tubo tapa verde con heparina de sodio.

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

NOTA: En caso de pacientes que han recibido transfusión, incluso si son productos filtrados y/o irradiados, se recomienda esperar una semana para la toma de la muestra. Si no es posible esperar por gravedad del paciente tomar cuando se estime apropiado.

Estabilidad de la Muestra ²

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

*** Si la muestra por horario debe quedar en el laboratorio de urgencia del Hospital UC o de Clínica San Carlos almacenar refrigerada a 4 °C (2 a 8 °C) y enviar en primer móvil a temperatura ambiente (20 a 25 °C).**

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

: Cariotipo en Sangre periférica con estimulación con fitohemaglutinina

Intervalos de Referencia ²

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

Valor Crítico

: No aplica

Parámetros de Desempeño ^{1,3}

: En el análisis rutinario de cariotipo en 25 metafases es posible identificar las alteraciones numéricas (aneuploidias) y el mayor número de alteraciones estructurales con una resolución 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%.

Información Clínica ²

: 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, forma y bandeo G. 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:

- Desordenes del desarrollo sexual
- Múltiples malformaciones congénitas
- Talla baja, hipogonadismo, etc.
- Infertilidad, abortos habituales, etc.
- Historia familiar
- Diversos síndromes (Prader Willi, DiGeorge, etc.)

Resultados:

- Si hay crecimiento celular en el cultivo y número necesario de metafases, el laboratorio entregará en el plazo estipulado el informe del cariotipo.
- Es posible que el laboratorio solicite nueva muestra ante casos de cultivos con bajo rendimiento o para la realización de estudios complementarios necesarios para el informe final.
- 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.**

Factores Interferentes:

- Anticoagulantes como **Heparina de litio** o **EDTA** son tóxicos para las células, por lo que nunca deben utilizarse.

Referencias

1. Guide de Bonnes Pratiques en Cytogenetique. Version 2-2007. Revisión 1-April 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. 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.

