

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

CARIOTIPO ONCOLÓGICO (AL MENOS 2 CULTIVOS)

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

Código del Examen : 128

Nombres del Examen : Estudio Citogenético, Cariograma y/o Cariotipo Oncológico, Cariotipo en

Médula Ósea (al menos 2 cultivos)

Laboratorios de Procesamiento

	Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados	
	Biología Molecular (Citogenética)	*Lunes a Jueves o 2 días previo a festivo	22 días hábiles (Consultar telefónicamente por fecha)	

^{*} LAS MUESTRAS QUE NO CUMPLAN ESTA CONDICIÓN SERÁN RECHAZADAS.

NOTA: ESTA PRESTACION NO ESTA DISPONIBLE PARA CONVENIOS

SE DEBE COORDINAR CON EL LABORATORIO (223548515) EL INGRESO Y ENVÍO DE MUESTRAS

Las muestras deben ser enviadas <u>con carácter de urgente</u> al Laboratorio Biología Molecular y Citogenética ubicado en Centro Médico San Joaquín. Las muestras deben llegar al laboratorio de proceso máximo a las 17:00 hrs. <u>En caso de muestras fuera de horario se debe consultar al laboratorio al fono 223548515.</u>

Preparación del paciente

Muestra Requerida

: Según indicación médica

■ Médula ósea

Recolectar mínimo 1 mL de <u>médula ósea con HEPARINA DE SODIO</u>, idealmente muestra del primer aspirado.

NOTA: No utilizar tubos con heparina de litio.

Muestra Opcional: De acuerdo al criterio del hematólogo (blastos circulantes)

■ Sangre total

Recolectar mínimo 2 mL de <u>sangre total con HEPARINA DE SODIO</u> en tubo tapa verde.

NOTA: No utilizar tubos con heparina de litio.

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

Estabilidad de la Muestra ^{1,4}

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

^{*} La muestra debe llegar al laboratorio dentro de las 8 hrs de obtenida. ** 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).



Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

Condiciones de Envío al Laboratorio

EL ENVÍO DE TODA MUESTRA DEBE SER AVISADO AL LABORATORIO DE PROCESO (22 3548515) PARA REALIZAR SU SEGUIMIENTO Y ASEGURAR SU RECEPCIÓN DENTRO DEL HORARIO DE FUNCIONAMIENTO DEL MISMO, MÁXIMO HASTA LAS 17:00 HRS.

Las muestras de médula ósea para cariotipo tomadas fuera de la Red de Salud UC deben ser entregadas, en lo posible, en la Unidad de Toma de Muestras San Joaquín, Av. Vicuña Mackenna 4686, Macul, en horario de 7:00 a 16:30 hrs.

El envío expedito de las muestras permite asegurar la máxima viabilidad de las células presentes. Mantener y transportar a temperatura ambiente. NO CONGELAR.

*Dentro de Santiago y en el día

Médula ósea con Heparina de sodio: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

*Desde fuera de Santiago

Médula ósea con Heparina de sodio: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO

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

: Cariotipo en Médula Ósea y/o sangre periférica

Cariotipo normal Hombre 46 XY
Cariotipo normal Mujer 46,XX

Método Utilizado

Intervalos de Referencia 1

Valor Crítico

Parámetros de Desempeño ²

Información Clínica 1,3

: No aplica

: 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.

: El cariotipo es el estudio microscópico de los cromosomas, se solicita generalmente cuando existe sospecha de cromosomopatía, en el caso de las médulas óseas cuando existe sospecha de alteraciones hematológicas malignas para el tratamiento, seguimiento y pronóstico de los pacientes. En el cariotipo se puede determinar la presencia de alteraciones numéricas y/o estructurales de los cromosomas.

Indicaciones:

- Todos los tipos de Leucemias Crónicas y Agudas
- Linfomas
- Síndromes Mieloproliferativos y Linfoproliferativos
- Síndromes Mielodisplásicos

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.



Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

 El informe incluye los datos del paciente, tipo de muestra analizada. En resultados se informa el cariotipo de acuerdo a la nomenclatura del ISCN vigente y un comentario de acuerdo a los hallazgos.

Factores Interferentes:

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

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.
 - 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-S26
- 3. Standard and guidelines for Clinical Genetics Laboratories. American College of Medical Genetics (última version).

