

CARIOTIPO DE CORDOCENTESIS

Actualizado en Julio de 2021 por TM Ligia Valdivia
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

- Código del Examen** : 933
- Nombres del Examen** : Cariotipo de cordocentesis
Cariotipo de sangre de cordón
Cariotipo fetal en sangre de cordón umbilical
- Laboratorios de Procesamiento** :
- | Laboratorio | Días de Procesamiento | Plazo de Entrega de Resultados |
|-----------------------------------|-----------------------|--------------------------------|
| Biología Molecular (Citogenética) | Lunes a Viernes | *7 días hábiles |
- *El informe de resultado es confidencial y debe ser retirado presencialmente en alguna Unidad de Toma de Muestra.
- Preparación del Paciente** : Las habituales para la realización de la cordocentesis. La obtención de la muestra la realiza el médico bajo seguimiento ecográfico.
- Muestra Requerida** :
- Sangre cordón heparina
- Recolectar mínimo 1,5 mL de sangre de cordón en jeringa heparinizada ([heparina de sodio](#)) obtenida por cordocentesis.
- NOTA: Enviar en jeringa, no traspasar a tubo.**
- Se requiere envío de copia de la orden médica que especifique la sospecha diagnóstica.**
- Estabilidad de la Muestra** ² :
- | Muestra | T° Ambiente (20 - 25 °C) | Refrigerada (2 - 8 °C) | Congelada (-20°C) |
|------------------------|--------------------------|------------------------|-------------------|
| Sangre cordón heparina | 2 días | No aplica | No aplica |
- Condiciones de Envío al Laboratorio** :
- *Dentro de Santiago y en el día
Sangre de cordón con Heparina de sodio: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO
- *Desde fuera de Santiago
Sangre de cordón 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
- Valores de Referencia** ² :
- | | |
|-------------------------|-------|
| Cariotipo normal Hombre | 46 XY |
| Cariotipo normal Mujer | 46,XX |
- Valor de Alerta** : No aplica
- Parámetros de Desempeño** ^{1,4} : 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.

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

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 ^{1,2,4}

- : 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:

- Desordenes del desarrollo sexual
- Múltiples Malformaciones congénitas
- 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 a 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. 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.