

Departamento de Genética

Facultad de Medicina y Hospital Universitario, UANL



Catálogo de Servicios

Nuestra historia

El Departamento de Genética es uno de los 53 departamentos y servicios del Hospital Universitario "Dr. José E. González". Su creación responde a la necesidad de integrar los avances en genética y genómica mediante el uso de herramientas de laboratorio y la atención médica integral a pacientes con condiciones genéticas.

Este departamento se formó en 1999 bajo el nombre de Unidad de Genética y Defectos Congénitos. Posteriormente, en 2002, se estableció formalmente como el Departamento de Genética, cumpliendo con las tres funciones esenciales de la Universidad: **docencia, asistencia e investigación.**

Actualmente, el Departamento de Genética ofrece consultas especializadas en genética médica y nutrición metabólica, y cuenta con laboratorios dedicados a la Genética Bioquímica, Citogenética y Genética Molecular. Estos recursos permiten realizar diagnósticos más amplios y precisos de diversas enfermedades, lo cual mejora significativamente la calidad de la atención brindada a los pacientes y a sus familias.



Misión

El Departamento de Genética acorde a los principios de la Facultad de Medicina de la UANL, de docencia en pregrado y posgrado, asistencia e investigación, forma profesionales de la salud con las competencias y valores necesarios para brindar una atención de alta calidad a los pacientes y sus familias con condiciones genéticas.

Con el soporte de laboratorios especializados que cumplen con los estándares de calidad nacionales e internacionales, empleando la investigación como una herramienta para la generación de conocimiento que contribuya a la mejora continua en el abordaje diagnóstico y manejo integral de la población con condiciones genéticas.

Visión

El Departamento de Genética es reconocido en el año 2030 como el mejor centro de referencia nacional y con reconocimiento internacional. Líder en formación de profesionales de la salud de pregrado y posgrado de excelencia, para el manejo integral de individuos con condiciones genéticas y genómicas.

Generador de líneas de investigación enfocadas en los principales problemas de salud en México, en dónde la genética interviene.

¿Por qué elegirnos?



Médicos genetistas certificados

Profesionales en Genética certificados por el Consejo Mexicano de Genética A. C.



Nutrición con enfoque en genética

Asesoramiento nutricional a pacientes con condiciones genéticas para mejorar su calidad de vida.



Resultados de laboratorio confiables

Pruebas de laboratorio elaboradas bajo estándares de calidad mundial.



Atención integral de pacientes

Consultas genéticas, nutriólogicas y estudios de laboratorio especializados ofrecidos por personal apegado a las buenas prácticas profesionales.



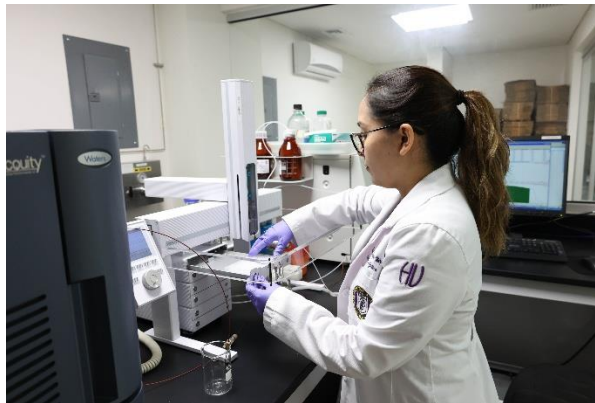
**+ De 20 años de experiencia
brindando atención a pacientes y
realizando estudios de laboratorio**

Contenido

Consultas

Genética
Peritajes de
paternidad

Sección 1



Estudios de laboratorio

Bioquímica
Citogenética
Molecular

Sección 2



Convenios

Sección 3



Contacto

Sección 4

Sección 1



Consulta genética



Peritaje en pruebas de paternidad

Contenido

Consulta genética

Las enfermedades genéticas afectan alrededor del 6% al 8% de la población general. Son causadas por alteraciones en el ADN, que pueden heredarse de una generación a otra, afectando a varios miembros de una familia, por lo que la consulta genética brinda atención médica a ambos.

Algunas de ellas pueden llegar a ser graves e incapacitantes, sin embargo, el **diagnóstico y tratamiento oportuno y adecuado**, puede lograr un **beneficio invaluable en la calidad de vida** tanto de los pacientes como de su familia.

La genética médica es una disciplina que busca establecer un **diagnóstico** que explique los datos clínicos de los pacientes con alteraciones del ADN, establecer **riesgos de recurrencia**, ofrecer **opciones terapéuticas y reproductivas**.

Principales objetivos

- Ofrecer un diagnóstico genético
- Identificar la causa del padecimiento
- Educar a la familia sobre la enfermedad
- Informar sobre opciones para mejorar la calidad de vida del paciente
- Buscar opciones terapéuticas
- Ofrecer un seguimiento del paciente para manejo interdisciplinario
- Identificar portadores y familiares probablemente afectados
- Informar riesgos de recurrencia de la enfermedad
- Comunicar opciones reproductivas

Preparación para la consulta genética

Es importante que antes de acudir a consulta se prepare de la siguiente manera:

- Anotar los síntomas del paciente, fecha de inicio y evolución
- Traer fotografías o videos que muestren los síntomas que más le preocupan
- Anotar los nombres de medicamentos, vitaminas y alimentos del paciente (incluyendo leche)
- Investigar si alguien de la familia tiene el mismo padecimiento
- Traer resultados de estudios previos realizados
- Informar de otras enfermedades del paciente

¿Cuándo debo consultar a un genetista?

Recién nacido

- Ambigüedad genital
- Defectos congénitos
- Hermanos con enfermedades genéticas
- Hipotonía
- Microcefalia
- Peso y/o talla baja
- Síndrome Down u otros síndromes
- Tamiz neonatal alterado



- ## Adolescente
- Amenorrea primaria
 - Pubertad precoz / retrasada
 - Talla baja o talla alta



Antecedentes Familiares

- Cáncer
- Consanguinidad
- Enfermedades genéticas



Embarazada o Planeando un embarazo

- Edad materna menor a 20 ó mayor a 35 años
- Dos o más abortos
- Hijos o antecedentes de padecimientos genéticos
- Consumo de alcohol, drogas o tabaco
- Enfermedades crónicas maternas (diabetes, obesidad, lupus, etc.)
- Problemas para lograr un embarazo
- Restricción en el crecimiento intrauterino
- Alteraciones en ultrasonido
- Tamiz prenatal anormal
- Angustia materna
- Tratamiento con medicamentos (anticonvulsivantes, por ejem).



Niño

- Talla alta o talla baja
- Síndrome Down u otros síndromes
- Síndrome dismórfico
- Ambigüedad genital
- Retraso psicomotor
- Discapacidad intelectual
- Crisis convulsivas
- Debilidad muscular
- Dificultad de aprendizaje
- Obesidad mórbida
- Trastornos en la conducta
- Autismo



Adulto

- Cáncer hereditario (mama, colon, etc).
- Debilidad muscular
- Demencia (Alzheimer)
- Enfermedad genética
- Movimientos anormales (corea, ataxia, temblores)

Conoce a nuestro equipo de genetistas



**Certificados por el
Consejo Mexicano de Genética A. C.**



Peritaje en Pruebas de Paternidad

La certificación de la identidad de los participantes es realizada por peritos, de tal manera que los resultados son considerados como válidos para trámites legales.



Dr. José Alberto Garza Leal

**Autorizado por el
Tribunal Superior de
Justicia del Poder
Judicial del Estado de
Nuevo León**



Sección 2



Estudios de laboratorio

Contamos con un amplio catálogo de estudios y mantenemos alianzas con otras instituciones para realizar el estudio que requiera.

Si no encuentra en nuestro catálogo el estudio que necesita, por favor comuníquese con nosotros.

Si está interesado en realizar un convenio de servicios con nosotros, le pedimos sea tan amable de comunicarse a la Jefatura del Departamento de Genética para informarle los trámites necesarios.



Lugar de toma y recepción de muestras:

Centro Universitario Contra el Cáncer 4o. piso Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González" Ave. Madero y Av. Gonzalitos Col. Mitras Centro, Monterrey, N.L. CP 64460

Contenido

Contenido

GENÉTICA BIOQUÍMICA	14
Tamiz neonatal ampliado	15
Tamiz 7 marcadores	18
Tamiz 6 marcadores	21
Tamiz 5 marcadores	24
Tamiz metabólico en orina (14 pruebas)	27
Biotinidasa sérica	30
Cuantificación de 17 hidroxiprogesterona	32
Cuantificación de aminoácidos en sangre	34
Cuantificación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) C22, C24 y C26.	36
Cuantificación de biotinidasa	38
Cuantificación de fenilalanina	40
Cuantificación de galactosa total	42
Cuantificación de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	44
Cuantificación de glucosaminoglicanos (GAGS)	46
Cuantificación de lactato, piruvato, 3 hidroxibutirato y acetoacetato	48
Cuantificación de hormona estimulante de tiroides (TSH)	50
Cuantificación de tripsinógeno inmunorreactivo	52
Determinación de ácidos orgánicos en orina	54
Cuantificación de ácido orótico en orina	57
Panel de esteroides (confirmación para hiperplasia suprarrenal congénita) (CAH2T)*	60
Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas	62
Perfil tiroideo*	65
Prueba cualitativa para actividad de galactosa 1 fosfato uridiltransferasa (Prueba de Beutler)	67
Panel de enfermedades lisosomales y peroxisomales (PLSD)*	69
CITOGENÉTICA / CITOGENÉTICA MOLECULAR	71
Cariotipo	72
Arreglos de CGH*	74

* Estudio subrogado a laboratorios internacionales acreditados.

Contenido

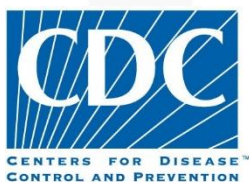
GENÉTICA MOLECULAR	75
Aneuploidías 13, 18, 21, X, Y	76
Atrofia espinal muscular*	77
Cáncer hereditario. Panel*	78
Exoma completo*	80
Exoma completo + mtDNA *	81
Exoma completo (trío) *	82
Extracción de ADN	83
Mutación puntual	85
Secuenciación de un gen	86
Genoma completo + mtDNA *	87
Genoma completo + mtDNA (Trío) *	88
Hemofilia A (Inversión 1 y 22)	89
Hiperplasia suprarrenal congénita*	90
Microdeleciones del cromosoma Y*	91
Paternidad	92
Perfil genético	94
Síndrome de X frágil*	96
Tamiz neonatal y enfermedades lisosomales. Pruebas moleculares confirmatorias*	97
Prueba de detección prenatal no invasiva (NIPT)*	98
Prueba de portadores. Panel*	99
Distrofia muscular de Duchenne/ Becker	100
Microdeleciones para retraso global del neurodesarrollo/ Discapacidad intelectual	101
Análisis de expansión de repetidos CAG en la enfermedad de Huntington	103
TOXICOGENÉTICA	104
Aberraciones cromosómicas inducidas por DEB	105
Intercambio de cromátidas hermanas	106

* Estudio subrogado a laboratorios internacionales acreditados.

Genética Bioquímica

Pruebas para la detección, estudio y diagnóstico de trastornos metabólicos (trastornos metabólicos hereditarios), como otros de mala absorción, trastornos endócrinos, entre otros.

Participación en Controles de Calidad Externo:



PEEC
Programa de Evaluación
Externa de Calidad
Prof. Dr. Daniel Mazziotta



Tamiz neonatal ampliado

Descripción: Prueba cuantitativa para Aminoácidos, Ácidos Orgánicos y Ácidos Grasos de cadena corta, media, larga, Galactosa Total, Biotinidasa, Tripsinógeno Inmunorreactivo, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa y 17 OH Progesterona y Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).

Población en la que aplica: En recién nacidos (propósitos preventivos) de preferencia entre el 2do y 7o día de vida, pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes sospechosos de trastornos del metabolismo como Aminoacidopatías, Acidemias Orgánicas, Trastornos de Oxidación de Ácidos Grasos de cadena corta, media y larga, Galactosemia, Deficiencia de Biotinidasa, Fibrosis Quística, Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas y técnica:

Pruebas:

- Cuantificación de Aminoácidos: Alanina, Arginina, Citrulina, Fenilalanina, Glicina, Leucina, Metionina, Prolina, Ornitina, Tirosina y Valina.
- Cuantificación de Acilcarnitinas de Ácidos Orgánicos y Ácidos Grasos: Carnitina libre (C0), Acetilcarnitina (C2), Propionilcarnitina (C3), Butirilcarnitina (C4), Isovaleryl carnitina (C5), Glutarilcarnitina (C5DC), Hexanoilcarnitina (C6), Octanoilcarnitina (C8), Decanoilcarnitina (C10), Lauroilcarnitina (C12), Miristoilcarnitina (C14), Palmitoilcarnitina (C16), Octadecanoilcarnitina (C18) y sus ratios y derivados.

Técnica: Espectrometría de Masas en Tándem.

Pruebas: Cuantificación de Galactosa Total, Cuantificación de Biotinidasa y Cuantificación de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Técnica: Fluorometría.

Pruebas: Cuantificación de Tripsinógeno Inmunorreactivo, Cuantificación de 17 Hidroxiprogesterona y Cuantificación de Hormona Estimulante de Tiroides.

Técnica: Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto.

Requisitos de la Muestra:**Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)**

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación (leche materna o de fórmula maternizada, NO leche de soya), evitando ingerir alimento o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Niños mayores de un mes y adultos: Colectar la muestra 2 horas después de haber terminado de comer, incluir proteínas y lácteos en la comida.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida, en caso de recién nacidos menores de un mes, por punción directa de talón con lanceta y por punción digital en niños mayores de un mes y adultos. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores o que se reciban en condición inadecuada.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 72 horas de vida.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, antes de ingresar a la sala de Cuidados Intensivos y antes de cualquier tratamiento, y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión. En pacientes prematuros con menos de 34 semanas de gestación y peso menor de 2000 g se sugiere una 3a muestra dependiendo de la condición del recién nacido.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA (llenar todos los datos solicitados). <http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 7 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández / TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Tamiz 7 marcadores

Descripción: Prueba cuantitativa para Biotinidasa, Fenilalanina, Galactosa Total, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH), Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona Progesterona.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de trastorno metabólicos tales como: Fenilcetonuria, Galactosemia, Fibrosis Quística, Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorimetría: Biotinidasa, Fenilalanina, Galactosa Total, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).
- Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto: Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona.

Requisitos de la Muestra:**Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)****Recolección y transporte de la Muestra:**

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores o que se reciban en condición inadecuada.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández / TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Tamiz 6 marcadores

Descripción: Prueba cuantitativa para Fenilalanina, Galactosa Total, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH), Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona Progesterona.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de trastorno metabólicos tales como: Fenilcetonuria, Galactosemia, Fibrosis Quística, Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorimetría: Fenilalanina, Galactosa Total, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).
- Fluoroimmunoensayo a Tiempo Resuelto: Tripsinógeno Inmunoreactivo, 17 Hidroxiprogesterona.

Requisitos de la Muestra:**Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)****Recolección y transporte de la Muestra:**

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores o que se reciban en condición inadecuada.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández / TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Tamiz 5 marcadores

Descripción: Prueba cuantitativa para Fenilalanina, Galactosa Total, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH), Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona Progesterona.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de trastorno metabólicos tales como: Fenilcetonuria, Galactosemia, Fibrosis Quística, Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorometría: Fenilalanina, Galactosa Total, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).
- Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto: Tripsinógeno Inmunoreactivo, 17 Hidroxiprogesterona.

Requisitos de la Muestra:**Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)****Recolección y transporte de la Muestra:**

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores o que se reciban en condición inadecuada.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández / TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Tamiz metabólico en orina (14 pruebas)

Descripción: Prueba Cualitativa para la detección de: Aminoácidos, Carbohidratos, Ácidos Orgánicos y Mucopolisacáridos.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades y/o con sospecha de trastornos del metabolismo.

Pruebas que incluye y técnica:

- Tirilla reactiva: Para detección de pH, Densidad, Glucosa, Cetonas, Nitritos, Leucocitos, Proteínas, Sangre, Bilirrubina y Urobilinógeno.
- Cromatografía en Capa Fina: Detección de Aminoácidos y Azúcares.
- Colorimetría:
 - Detección de Aminoácidos mediante las pruebas de: Cloruro Férrico, 2-4 dinitrofenilhidrazina, Nitroso-naftol, Cianonitroprusiato de Sodio, Tiosulfato, Obermayer, Millon.
 - Detección de Azúcares: Antrona, Benedict y Seliwanoff.
 - Detección de Mucopolisacáridos: Azul de Toluidina y Turbidez con Albúmina Ácida.
 - Detección de Ácidos Orgánicos: Ac. Metilmalónico y Ac. Homogentísico.

Requisitos de la Muestra:**Orina (10 – 20 mL)****Condiciones para la toma de muestra:**

Colectar orina 2 horas después de haber ingerido alimento rico en proteínas (en caso de que se trate de un bebé, después de que se le haya alimentado bien con leche materna o fórmula) y solo ofrecerle agua natural en el transcurso de este tiempo.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recién nacidos y menores de edad: Recolectar de 10 a 20 mL de orina en una bolsa colectora para niño(a). Niños mayores de 7 años o adulto: Recolectar de 10 a 20 mL de orina en un frasco limpio (pomadera).
- Enviar la muestra inmediatamente al laboratorio, o mantenerla en congelación (-20°C) hasta su traslado.
- No utilizar frascos vacíos de alimentos como de Gerber, café, mermelada, etc para coleccionar la muestra.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

No se recibirán ni procesarán muestras que lleguen sin las condiciones requeridas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: M.C. Lucía Ceniceros Almaguer, I.Q. Luis Manuel Aguilar Montoya.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Biotinidasa sérica

Descripción: Prueba cuantitativa para medir la actividad de la biotinidasa en sangre.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades con sospecha de Deficiencia de Biotinidasa.

Pruebas que incluye y técnica:

- Espectrofotometría Ultravioleta-Visible: Actividad Enzimática de Biotinidasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica sin anticoagulante (2-3 mL)

Condiciones para la toma de muestra:

2 a 4 horas de ayuno es suficiente para tomar la muestra.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Se colectan 2-3 mL de sangre venosa sin aditivo o anticoagulante (tubo tapón rojo).
- Esperar de 15 a 20 minutos o hasta coagulación completa de la sangre.
- Centrifugar la muestra a 2500 rpm por 10 minutos.
- Separar el suero, colocarlo en un tubo plástico con sello de rosca identificado perfectamente y congelar de inmediato a -20°C (si es posible mantenerlo a -70°C) y mantenerlo así hasta su envío.

NOTA: Se recomienda que el día del envío de la muestra, se tome una muestra en las mismas condiciones de un paciente sano, de preferencia de la misma edad para utilizarlo como control en caso de que la muestra del paciente llegue en condiciones inadecuadas para su proceso.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

No se recibirán ni procesarán muestras que lleguen descongeladas.

Para el envío de la muestra por paquetería:

ES MUY IMPORTANTE QUE LA MUESTRA SE MANTENGA CONGELADA HASTA SU PROCESO.

- Congelar las muestras a -20°C , colocarlas en el interior de un tubo eppendorf, sellarlo y envolverlo con parafilm.
- Abrir una esquina de la bolsa de ***gel refrigerante***, colocar el tubo previamente sellado, dentro del ***gel refrigerante***, grapar la abertura que se hizo para introducir el tubo y congelarlo.
- Al empacar el gel, utilizar una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Después colocar el gel (con las muestras) congelado.
- Agregar más bolsas de geles congelados sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio
- Sellar la hielera con cinta canela para evitar fugas.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados. Niños(as) que reciben transfusiones necesitan dos muestras: una de ellas 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: I.Q. Luis Manuel Aguilar Montoya, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de 17 - Hidroxiprogesterona

Descripción: Prueba cuantitativa para para 17 Hidroxiprogesterona.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: TSU Rocío Castro Moreno/ QCB Patricia Lizeth González Hernández

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Cuantificación de aminoácidos en sangre

Descripción: Prueba cuantitativa para la medición de aminoácidos en plasma.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades con sospecha de un trastorno en el metabolismo de los aminoácidos.

Pruebas que incluye y técnica:

- Cromatografía de Líquidos de Alta Resolución (HPLC): Cuantificación de Aminoácidos: Fenilalanina, Tirosina, Alanina, Valina, Metionina, Ácido Aspártico, Ácido Glutámico, Serina, Histidina, Glicina, Treonina, Arginina, Isoleucina, Leucina, Lisina, Ornitina, Citrulina, Asparagina, Glutamina, Taurina y Homocitrulina.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (4-5 mL)

Condiciones para la toma de muestra:

de preferencia dos horas después de ingerir comida rica en proteínas.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar de 4-5 mL de sangre con EDTA (Tubo tapón lila).
- Centrifugar la muestra 10min/3500rpm.
- Separar el plasma y guardarlo en un tubo de plástico con rosca o tapado y sellado con parafilm.
- Mantener el tubo congelado a -20°C , hasta su proceso.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: no incluya la información solicitada (Solicitud de estudios y Datos clínicos del paciente) y cuando no cumplen las condiciones del traslado (que las muestras no lleguen congeladas).

No se procesan muestras hemolizadas, ya que esto puede alterar los resultados.

En caso de que el equipo esté fuera de servicio, el estudio se subrogará a los laboratorios de la Clínica Mayo, previa autorización del solicitante.

NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN DESCONGELADAS.

Tiempo de Colección: Puede ser en cualquier etapa de la vida, como prueba confirmatoria posterior a un resultado anormal en el perfil de aminoácidos del Tamiz Neonatal Ampliado o con propósitos de seguimiento de pacientes con aminoacidopatías o con sospecha de ellas.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Enviar como mínimo 1mL de plasma previamente separado en un tubo de plástico (Eppendorf) y congelado a -20°C .
- Colocar la(s) muestra(s) en una bolsa de plástico (ziplock) y sellarla perfectamente.
- Se utiliza una bolsa de gel refrigerante, colocar el tubo previamente sellado, dentro del gel refrigerante, grapar la abertura que se hizo para introducir el tubo y congelarlo. Colocar la bolsa con la muestra en una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Agregar más bolsas de geles congelados sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio.
- Sellar bien la hielera con cinta canela para conservar el frío.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: MC. Lucía Ceniceros Almaguer / IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de Ácidos Grasos de Cadena Muy Larga (AGCML) C22, C24 y C26.

Descripción: Prueba cuantitativa para la detección de ácidos grasos de cadena muy larga en muestra de plasma.

Población en la que se aplica: Individuos de todas las edades con posibles trastornos peroxisomales, incluidos trastornos de la biogénesis peroxisomal, adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X y enfermedad de Refsum.

Pruebas que incluye y Técnica: Cromatografía de Gases Acoplada a Espectrometría de Masas (CG-EM): Cuantificación de ácidos grasos de cadena muy larga y sus ratios (C22, C24 y C26).

Requisitos de la Muestra:

Muestra de plasma (1 mL)

Condiciones para la toma:

- Ayuno durante la noche (12-14 horas). Si no es posible el ayuno en bebés o lactantes, tome la muestra antes de la siguiente toma.
- El paciente no debe consumir alcohol durante las 24 horas previas a la toma de la muestra.

Recipiente/tubo de recolección: Aceptable: Tapa morada (EDTA).

Recipiente/tubo de presentación: Vial de plástico

Volumen de la muestra: 1 mL

Volumen mínimo aceptable: 0.5 mL

Instrucciones de recolección: Centrifugar la muestra de sangre máximo 30 minutos después de haberse tomado, separar el plasma en un tubo Eppendorf y congelar a -20°C inmediatamente.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Enviar las muestras congeladas a -20°C.
- Congelar varios paquetes de *gel refrigerante.
- Colocar la muestra bien sellada, utilizando papel parafilm alrededor de la tapa y luego introducir el tubo dentro de una bolsa de plástico. Posteriormente usando una bolsa de gel refrigerante sin congelar, abrir una esquina del mismo e introducir la bolsa sellada de la muestra dentro del gel.
- Grapar la parte que se abrió para colocar la muestra y poner ese gel a congelar toda la noche.

- Utilizar una hielera y colocar uno de los geles congelados en el fondo de la misma.
- Colocar el gel que contiene la muestra sobre el gel congelado del fondo de la hielera y agregar más geles congelados sobre el de la muestra y a los lados, para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y pueda recibirse congelada en el laboratorio.
- Sellar la hielera con cinta canela para conservar ambiente frío.
- *gel refrigerante: es una bolsa de gel que tiene la capacidad de mantener las muestras congeladas.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de rechazo:

- Hemólisis macroscópica Aceptable
- Lipemia macroscópica: Rechazar
- Ictericia grave: Aceptable
- Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no cumplan con los requisitos anteriores. NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN DESCONGELADAS.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-39 CUANTIFICACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA

<http://genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-39.pdf>

Tiempo de Entrega: 7 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera / QCB. Mariel A. García González

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de biotinidasa

Descripción: Prueba cuantitativa para Biotinidasa.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes sospechosos de Deficiencia de Biotinidasa.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorometría: Biotinidasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar Deficiencia de Biotinidasa.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>
ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: TSU Rocío Castro Moreno/ QCB Patricia Lizeth González Hernández

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Cuantificación de fenilalanina

Descripción: Prueba cuantitativa para la detección en sangre de trastornos del metabolismo del aminoácido Fenilalanina.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de Fenilcetonuria y para monitorear tratamiento.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorometría: Fenilalanina.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento (leche materna o de fórmula NO leche de soya) o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar un trastorno en el metabolismo de la Fenilalanina.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández/
TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Cuantificación de galactosa total

Descripción: Prueba cuantitativa para medir Galactosa Total en sangre.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos) pero puede realizarse a individuos de todas las edades con sospecha de Galactosemia y para monitorear tratamiento.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorometría: Galactosa Total.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento (leche materna o de fórmula NO leche de soya) o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar Galactosemia.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández/
TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Cuantificación de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa

Descripción: Prueba cuantitativa para la detección de Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes sospechosos de Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorometría: Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento (leche materna o de fórmula NO leche de soya) o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández/
TSU Rocío Castro Moreno

Teléfono: (81) 83 89 11 93

Cuantificación de glucosaminoglicanos (GAGS)

Descripción: Prueba cuantitativa para la medición de glucosaminoglicanos en orina (Mucopolisacáridos).

Población en la que aplica: Puede ser en cualquier etapa de la vida, en pacientes con sospecha de enfermedad lisosomal o con propósito de seguimiento de pacientes con Mucopolisacaridosis.

Pruebas que incluye y técnica:

- Espectrofotometría: Cuantificación glucosaminoglicanos con la técnica de Azul de Dimetilmetileno.

Requisitos de la Muestra:

Orina (10 mL)

Condiciones para la toma de muestra:

El paciente debe de ingerir la cantidad de agua normal, es indispensable no sobrehidratar al paciente, para evitar diluir la muestra.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar muestra única de orina (mínimo 10 mL), la primera de la mañana, colocarla en frasco estéril.
- Congelar la muestra y enviar congelada al laboratorio.
- En caso de bebés se deberán emplear bolsas recolectoras de orina, previo aseo del área genital y perineal con agua y gasas, para evitar presencia de talcos y/o pomadas y evitar contaminación de la muestra. Cada vez que se llene una bolsa recolectora de orina, ésta se coloca dentro de un recipiente de hielo seco o plástico y se introduce en el congelador, esto, para evitar que se pegue al congelador y se rompa.
- Al retirar la bolsa que se llenó, verificar el volumen (mínimo 10 mL), de lo contrario colocar una bolsa nueva y repetir el paso anterior.
- Se transportarán las muestras congeladas al laboratorio, previa identificación de las mismas.

Tiempo de Colección: Puede ser en cualquier etapa de la vida, como prueba posterior a un resultado anormal en el Tamiz Metabólico en orina en las pruebas para mucopolisacáridos o sospecha o seguimiento de pacientes con algún tipo de mucopolisacaridosis; así como en pacientes con fenotipo característico de estos trastornos.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no vengan acompañadas de la información solicitada y cuando no cumplen las condiciones del traslado (que las muestras no lleguen congeladas).

NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN DESCONGELADAS.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Congelar las muestras a -20°C .
- Congelar un *gel refrigerante, utilizar una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Después colocar la muestra bien protegida para evitar que se derrame, dentro de una bolsa de plástico.
- Agregar otro gel congelado sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio. Sellar la hielera con cinta canela para evitar fugas.
- *gel refrigerante: es una bolsa de gel que tiene la capacidad de mantener las muestras congeladas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: M.C. Lucía Ceniceros Almaguer, I.Q. Luis Manuel Aguilar Montoya.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de lactato, piruvato, 3 Hidroxibutirato y acetoacetato

Descripción: Prueba útil para diagnosticar errores innatos del metabolismo.

Población en la que aplica: Pacientes con acidosis.

Pruebas que incluye y técnica: Lactato, Piruvato, 3 Hidroxibutirato y Acetoacetato.

- Enzimático Espectrofotométrico. Se mide la actividad de la enzima lactato deshidrogenasa y la 3 hidroxibutirato deshidrogenasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 a 4 mL)

Condiciones para la toma de muestra:

varían, se determina de acuerdo con la enfermedad sospechada (antes o después de la comida, ayuno, prueba de ayuno o prueba de carga).

Recolección y transporte de la Muestra:

- La toma debe realizarse SIN torniquete, venostasis o actividad muscular de la mano.
- El uso del catéter es recomendado, y una vez instalado se deben desechar los primeros 2 a 3 mL de sangre.
- EVITAR LA SANGRE CAPILAR.
- Elegir sangre venosa o arterial y especificar de donde fue tomada.
- IMPORTANTE: La muestra debe ser transportada al laboratorio inmediatamente en baño de hielo. Ya en el laboratorio se debe centrifugar dentro de los primeros 15 minutos de haberse tomado. La centrifugación es a 2000 rpm por 10 minutos. Separa el plasma y mantenerlo en congelación (-20°C).
- Estabilidad de la muestra: Después de centrifugar y separar el plasma, éste es estable 5 días en condiciones de congelación a -20°C.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

No se recibirán ni procesarán muestras que lleguen descongeladas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36.pdf>

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera / QCB Mariel Anahí García González.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de hormona estimulante de tiroides (TSH)

Descripción: Prueba cuantitativa para medir la Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).

Población en la que aplica: Recién nacidos (propósitos preventivos), se realiza a individuos antes del mes de edad.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorimetría: Hormona Estimulante de Tiroides.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar un trastorno endócrino.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 5 a 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: TSU Rocío Castro Moreno/ QCB Patricia Lizeth González Hernández.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de tripsinógeno inmunorreactivo

Descripción: Prueba cuantitativa para Tripsinógeno Inmunorreactivo.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida en pacientes con sospecha de Fibrosis Quística.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto: Tripsinógeno Inmunorreactivo.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

NOTA: Los resultados pueden verse afectados en muestras con más de 7 días de haberse tomado.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar Fibrosis Quística.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 5 a 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: TSU Rocío Castro Moreno/ QCB Patricia Lizeth González Hernández.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Determinación de ácidos orgánicos en orina

Descripción: Prueba cualitativa para la detección de ácidos orgánicos en orina líquida o impregnada en papel filtro.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades con sospecha de un trastorno en el metabolismo de los aminoácidos, ácidos grasos, ácidos orgánicos o en crisis metabólicas.

Pruebas que incluye y técnica:

- Cromatografía de Gases Acoplada a Espectrometría de Masas (CG-EM): Determinación de Ácidos Orgánicos.

Requisitos de la Muestra:

Orina en frasco estéril (10 mL)

Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica.

NOTA: Las transfusiones no afectan el resultado.

ORINA LÍQUIDA:

- Recolectar muestra única de orina (mínimo 10 mL), de preferencia en frasco estéril.
- Congelar la muestra y enviar congelada al laboratorio (ver condiciones de envío).
- En caso de bebés se deberán emplear bolsas recolectoras de orina, previo aseo del área genital y perineal con agua y gasas, para evitar presencia de talcos y/o pomadas y evitar contaminación de la muestra. Cada vez que se llene una bolsa recolectora de orina, ésta se coloca en el congelador dentro de un recipiente de plástico para evitar que se pegue al congelador y se rompa.
- Al retirar la bolsa que se llenó, verificar el volumen (mínimo 10 mL), de lo contrario colocar una bolsa nueva y repetir el paso anterior.
- Se transportarán las muestras congeladas al laboratorio, previa identificación, de las mismas.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Congelar las muestras a -20°C .
- Congelar un *gel refrigerante, utilizar una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Después colocar la muestra bien sellada, dentro de una bolsa de plástico.
- Agregar otro gel congelado sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio.
- Sellar la hielera con cinta canela para conservar ambiente frío.
- *gel refrigerante: es una bolsa de gel que tiene la capacidad de mantener las muestras congeladas.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN DESCONGELADAS.

Orina en papel filtro (10 mL)

Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica.

NOTA: Las transfusiones no afectan el resultado.

ORINA SECA EN PAPEL FILTRO:

- Se colecta la muestra de orina en el recipiente adecuado y se procede de la siguiente manera:
- Con la ayuda de unos guantes, mezclar la muestra y tomar 3 mL para impregnar con ella 3 papeles filtro S&S 903 de 5cm X 9cm y dejar secar a temperatura ambiente.
- Colocar el papel filtro seco en un papel aluminio y dentro de un sobre de papel, el cual se introduce en una bolsa ziplock o plástica que pueda sellarse y se agregan sobres desecantes para su envío.
- IMPORTANTE el papel filtro debe ser especial S&S 903 (solicitar en laboratorio de Genética).

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Sellar correctamente el sobre y enviar por paquetería al laboratorio de Genética Bioquímica.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera / QCB Mariel Anahí García González.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Cuantificación de ácido orótico en orina

Descripción: Prueba cuantitativa para la detección de ácido orótico en orina líquida o impregnada en papel filtro.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades para el diagnóstico diferencial de trastornos del ciclo de la urea.

Pruebas que incluye y técnica:

- Cromatografía de Gases Acoplada a Espectrometría de Masas (CG-EM): Cuantificación de ácido orótico en orina.

Requisitos de la Muestra:

Orina en frasco estéril (10 mL)

Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica.

NOTA: Las transfusiones no afectan el resultado.

ORINA LÍQUIDA:

- Recolectar muestra única de orina (mínimo 10 mL), de preferencia en frasco estéril.
- Congelar la muestra y enviar congelada al laboratorio (ver condiciones de envío).
- En caso de bebés se deberán emplear bolsas recolectoras de orina, previo aseo del área genital y perineal con agua y gasas, para evitar presencia de talcos y/o pomadas y evitar contaminación de la muestra. Cada vez que se llene una bolsa recolectora de orina, ésta se coloca en el congelador dentro de un recipiente de plástico para evitar que se pegue al congelador y se rompa.
- Al retirar la bolsa que se llenó, verificar el volumen (mínimo 10 mL), de lo contrario colocar una bolsa nueva y repetir el paso anterior.
- Se transportarán las muestras congeladas al laboratorio, previa identificación, de las mismas.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Congelar las muestras a -20°C .
- Congelar un *gel refrigerante, utilizar una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Después colocar la muestra bien sellada, dentro de una bolsa de plástico.
- Agregar otro gel congelado sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio.
- Sellar la hielera con cinta canela para conservar ambiente frío.
- *gel refrigerante: es una bolsa de gel que tiene la capacidad de mantener las muestras congeladas.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores. NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN DESCONGELADAS.

Orina en papel filtro (10 mL)

Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica.

NOTA: Las transfusiones no afectan el resultado.

ORINA SECA EN PAPEL FILTRO:

- Se colecta la muestra de orina en el recipiente adecuado y se procede de la siguiente manera:
- Con la ayuda de unos guantes, mezclar la muestra y tomar 3 mL para impregnar con ella 3 papeles filtro S&S 903 de 5cm X 9cm y dejar secar a temperatura ambiente.
- Colocar el papel filtro seco en un papel aluminio y dentro de un sobre de papel, el cual se introduce en una bolsa ziplock o plástica que pueda sellarse y se agregan sobres desecantes para su envío.
- IMPORTANTE el papel filtro debe ser especial S&S 903 (solicitar en laboratorio de Genética).

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Sellar correctamente el sobre y enviar por paquetería al laboratorio de Genética Bioquímica.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores. NO SE RECIBIRÁN NI PROCESARÁN MUESTRAS QUE LLEGUEN HÚMEDAS O DESPUÉS DE 10 DÍAS DE HABERSE TOMADO.

Para el envío de la muestra por paquetería:

- Sellar correctamente el sobre y enviar por paquetería al laboratorio de Genética Bioquímica.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36.pdf>

Tiempo de Entrega: 7 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del
- estudio. Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera / QCB Mariel Anahí García González.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Panel de esteroides (confirmación para hiperplasia suprarrenal congénita) (CAH2T)

SUBROGADO

Descripción: Prueba confirmatoria para Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Población en la que aplica: Recién nacidos con resultado de tamizaje neonatal anormal para Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Pruebas que incluye y técnica:

- Técnica: Cromatografía de Líquidos-Espectrometría de Masas en Tándem (LC-MS/MS).
- Pruebas: 17-Hidroxiprogesterona, Androstenediona, Cortisol, 11-Deoxicortisol, 21-Deoxicortisol, Relación (17 Hidroxiprogesterona + Androstenediona) /Cortisol, Relación 11-Deoxicortisol/Cortisol.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 2 círculos)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón con lanceta. Se saturan 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Volumen mínimo aceptable: 1 Círculo.

Estabilidad de la muestra: 90 días (ambiente, refrigerada o congelada)

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no vengan acompañadas de la información solicitada y cuando no cumplen las condiciones del traslado.

Muestra con anillos de suero, insuficiente, con manchas sobrepuestas o sobresaturadas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

Importante incluir:

- Peso al nacer
- Hora de Nacimiento
- Edad Gestacional

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB. Consuelo Ruíz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas

Descripción: Prueba cuantitativa para la detección en sangre de Aminoácidos, Ácidos Orgánicos y Ácidos Grasos de cadena corta, media, larga.

Población en la que aplica: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), pero puede realizarse en cualquier etapa de la vida con el fin de dar seguimiento a resultados de tamizaje alterados o en pacientes con sospecha de un trastorno en el metabolismo de los Aminoácidos, Ácidos Orgánicos y Ácidos Grasos y para monitorear tratamiento.

Pruebas y técnica:

- Espectrometría de Masas en Tandem. Cuantificación de Aminoácidos: Alanina, Arginina, Citrulina, Fenilalanina, Glicina, Leucina, Metionina, Prolina, Ornitina, Tirosina y Valina.
- Cuantificación de Acilcarnitinas de Ácidos Orgánicos y Ácidos Grasos: Carnitina libre (C0), Acetilcarnitina (C2), Propionilcarnitina (C3), Butirilcarnitina (C4), Isovaleryl carnitina (C5), Glutarilcarnitina (C5DC), Hexanoilcarnitina (C6), Octanoilcarnitina (C8), Decanoilcarnitina (C10), Lauroilcarnitina (C12), Miristoilcarnitina (C14), Palmitoilcarnitina (C16), Octadecanoilcarnitina (C18) y sus derivados.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación (leche materna o de fórmula maternizada, NO leche de soya), evitando ingerir alimento o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

Niños mayores de un mes y adultos: Colectar la muestra 2 horas después de haber terminado de comer, incluir proteínas y lácteos en la comida.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida, en caso de recién nacidos menores de un mes, por punción directa de talón con lanceta y por punción digital en niños mayores de un mes y adultos. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre los días lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra al quedar almacenada el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores o que se reciban en condición inadecuada.

Datos que debe tener la muestra:

- Nombre del paciente, fecha de la toma.
- La solicitud de estudio debe contener como mínimo, datos generales del paciente, procedencia, médico que refiere y firma de quien realiza la toma.
- Anotar si el paciente toma algún medicamento o presenta alguna sintomatología.

Tiempo de colección Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo para un buen tamizaje es dentro de las primeras dos semanas de vida, preferentemente después de las 24 y antes de las 48 horas de vida.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra con el fin de descartar un trastorno en el metabolismo de los aminoácidos, ácidos grasos y ácidos orgánicos.

Consideraciones Especiales:

- **Transfusiones:** Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para coleccionar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías. Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 7 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.
- **Niños(as) prematuros:** Niños que permanecen internados en el hospital, requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, antes de ingresar a la sala de Cuidados Intensivos y antes de cualquier tratamiento, y una segunda, al darlos de alta o al mes de edad, lo que ocurra primero. Debido a que esos niños(as) reciben transfusiones frecuentemente, la secuencia de toma debe ser: La primera muestra se toma antes de la primera transfusión, si el niño tiene menos de 24 horas de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 7 días después de la transfusión y la muestra final 3 meses después de la transfusión. En pacientes prematuros con menos de 34 semanas de gestación y peso menor de 2000 g se sugiere una 3a muestra dependiendo de la condición del recién nacido.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA (llenar todos los datos solicitados). <http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de “urgente”. Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB Patricia Lizeth González Hernández / QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Perfil tiroideo

SUBROGADO

Descripción: Prueba confirmatoria para Hipotiroidismo Congénito.

Población en la que aplica: A pacientes de todas las edades con resultado anormal (TSH). Recién nacidos hasta 69 años.

Pruebas que incluye y técnica:

- Electroquimioluminiscencia. Captación de Triyodotironina (T3C), Triyodotironina Total (T3T), Tiroxina Total (T4T), Tiroxina Libre (T4L), Hormona Estimulante de Tiroides (TSH), Índice de Yodo proteico (PBI), Índice de Tiroxina Libre (ITL).

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica sin anticoagulante (5 mL)

Condiciones para la toma de muestra:

Colectar muestra de sangre en tubo vacutainer sin anticoagulante (tapón rojo).

- **Recolección de la muestra:** Recolectar 5 mL de sangre en un tubo vacutainer sin anticoagulante (tapón rojo) para obtener 1 mL de suero. Centrifugar la muestra y separar el suero.
- **Volumen mínimo:** 1 mL.
- **Estabilidad de la muestra:** 7 días (Refrigerada 2 a 8°C), 1 mes (-20°C)

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de Colección: Puede ser en cualquier etapa de la vida, como prueba confirmatoria, posterior a un resultado anormal (TSH).

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

Tiempo de Entrega: 5 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Estudio realizado en: Departamento de Endocrinología Hospital Universitario "José E. González".

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB. Consuelo Ruíz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Prueba cualitativa para actividad de galactosa 1 fosfato uridiltransferasa (Prueba de Beutler)

Descripción: Prueba cualitativa para la determinación de la actividad enzimática de la Galactosa-1-Fosfato Uridil Transferasa.

Población en la que aplica: Individuos de todas las edades con sospecha de Galactosemia Clásica.

Pruebas que incluye y técnica:

- Fluorescencia: Actividad Enzimática de Galactosa 1 Fosfato Uridiltransferasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 4-5 círculos)

Condiciones para la toma de muestra:

Colectar muestra de sangre 2 horas después de que el bebé termine su alimentación, evitando ingerir alimento o líquido en el transcurso de esas 2 horas, solo se permite agua natural.

• **Recolección de la muestra:**

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida, en caso de recién nacidos menores de un mes, por punción directa de talón con lanceta y por punción digital en niños mayores de un mes y adultos. Se saturan 5 a 6 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no llenen los requisitos anteriores.

Tiempo de colección para Seguimiento: Después de un resultado alterado, localizar al paciente lo más pronto posible para tomar una segunda muestra de sangre en papel filtro 2 horas después de alimentación (NO LECHE DE SOYA), con el fin de descartar Galactosemia.

Consideraciones Especiales:

Transfusiones: Si el niño(a) requiere de una transfusión, se deben hacer esfuerzos para colectar la muestra antes de la misma, ya que pequeñas transfusiones pueden invalidar los resultados de tamizaje para algunas enfermedades como galactosemia, deficiencia de biotinidasa y hemoglobinopatías.

Niños(as) que reciben transfusiones sin tamiz previo necesitan dos muestras: una de ellas 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA
<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

Tiempo de Entrega: 10 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Estudio realizado en: Departamento de Endocrinología Hospital Universitario "José E. González".

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya, MC Lucía Ceniceros Almaguer.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Panel de enfermedades lisosomales y peroxisomales (PLSD)

SUBROGADO

Descripción: Prueba para pacientes con sospecha de un desorden de almacenamiento lisosomal, específicamente Enfermedad de Gaucher, Niemann-Pick tipo A o tipo B, Pompe, Krabbe, Fabry, MPS I; o desórdenes peroxisomales como Adrenoleucodistrofia ligada al X o espectro del Síndrome de Zellweger.

Población en la que aplica: No es recomendable para análisis en adultos (solicite información) o para detectar portadores heterocigotos).

Pruebas que incluye y técnica:

- Análisis de Inyección de Flujo-Espectrometría de Masas en Tándem (FIA-MS/MS).

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 2 círculos)

- **Recolección de la muestra:**
- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida, en caso de recién nacidos menores de un mes, por punción directa de talón con lanceta y por punción digital en niños mayores de un mes y adultos. Se saturan 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con una sola gota de sangre). No utilizar otro tipo de material para realizar la toma.
- Dejar secar la muestra en un rack por lo menos 3 horas a temperatura ambiente, sin exposición directa a la luz solar, ya que las condiciones de almacenaje en altas temperaturas y/o humedad afectan la calidad de la muestra. La muestra debe estar bien seca antes de su empaque para su envío.
- Transportar la muestra al laboratorio en un sobre de papel o envuelta en papel aluminio.

NOTA: Para prevenir contaminación con otras muestras, evite colocar dos muestras juntas, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

Volumen mínimo aceptable: 1 Círculo.

Estabilidad de la muestra: 90 días (ambiente, refrigerada o congelada)

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs.

Consultar días inhábiles del Departamento.

Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarse entre lunes y miércoles para evitar que la paquetería extravíe la muestra el fin de semana.

Motivos de Rechazo: Nos reservamos el derecho de rechazar muestras que no vengan acompañadas de la información solicitada y cuando no cumplen las condiciones del traslado.

Muestra con anillos de suero, insuficiente, con manchas sobrepuestas, sobresaturadas o por estar expuesta o incubada a más de 37°C.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information) <https://www.mayocliniclabs.com/~media/it-mmfiles/special-instructions/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing) https://www.mayocliniclabs.com/~media/it-mmfiles/specialinstructions/Informed_Consent_for_Genetic_Testing_Spanish_.pdf

Tiempo de Entrega: 15 días calendario.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso de que la muestra no pueda ser procesada por causas ajenas a nuestra voluntad.
- En caso de solicitar duplicado del informe de resultado, este tendrá costo.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Responsable de Área: QCB Consuelo Ruíz Herrera.

Personal Responsable del Proceso: QCB. Consuelo Ruíz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

Teléfono: (81) 83 89 11 92

Citogenética/ Citogenética molecular

Análisis de los cromosomas mediante diferentes técnicas, logrando identificar alteraciones numéricas y estructurales como las trisomías (13, 18, 21) y síndromes de microdelección.

Cariotipo

Descripción: estudio del ordenamiento de los cromosomas de una célula metafásica de acuerdo con su tamaño y morfología, permitiendo detectar alteraciones numéricas y estructurales, siendo su límite de detección de aproximadamente 5 Mb.

Población en la que aplica: pacientes con síndrome de Down, niñas con talla baja (Síndrome de Turner), varones con talla alta e infertilidad (Síndrome de Klinefelter), parejas con problemas de infertilidad o abortos recurrentes, mujeres donadoras de óvulos, varones donadores de espermatozoides, productos de aborto, mujeres embarazadas con riesgo de tener un hijo con un problema cromosómico (análisis de líquido amniótico), personas con desórdenes hematológicos que desean realizar el diagnóstico o conocer el pronóstico (análisis de médula ósea o sangre periférica).

Técnica:

- Cultivo celular y bandeo mediante técnica GTG.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica Heparina de Sodio (1 - 3 mL)

Requisitos toma: Notificar si toma medicamentos o presenta alguna infección.

No haber recibido transfusiones sanguíneas 3 meses antes de la toma.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 15° C.

Estabilidad: enviar al laboratorio el mismo día de la toma. Si no es posible, almacenar en refrigeración (4° C) máximo 48 hs.

Rechazo: Muestra coagulada

Entrega de resultados: 15 días calendario.

Líquido Amniótico (15 - 20 mL)

Requisitos toma: amniocentesis realizada por ginecólogo especialista entre las semanas 16 a 24 de gestación.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 15° C.

Estabilidad: enviar al laboratorio el mismo día de la toma. Si no es posible, almacenar en refrigeración (4° C) máximo 24 hs.

Rechazo: Aún las muestras recibidas en condiciones inadecuadas son recibidas y procesadas. Muestra condicionada, sujeta a proceso.

Entrega de resultados: 14 días calendario.

Médula Ósea Heparina de Sodio (2 - 3 mL)

Requisitos toma: la muestra debe manejarse en esterilidad.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 15° C.

En un recipiente con agua estéril, solución salina o medio de cultivo que puede ser proporcionado por nuestro Departamento.

Estabilidad: enviar al laboratorio el mismo día de la toma. Si no es posible, almacenar en refrigeración (4° C) máximo 48 hs.

Rechazo: Muestra coagulada

Entrega de resultados: 21 días calendario.

Tejido (1cm de porción de cordón umbilical lo más cercano a la pared abdominal del feto ó 5 x 5 mm² de piel / aborto)

Requisitos toma: muestra tomada por especialista en hematología.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 15° C.

Estabilidad: enviar al laboratorio el mismo día de la toma. Si no es posible, almacenar en refrigeración (4° C) máximo 24 hs.

Rechazo: Muestra congelada, en alcohol, formol u otra sustancia química.

Entrega de resultados: 45 días calendario.

NOTA: De no observarse crecimiento celular en los primeros 10 días hábiles, se notificará al solicitante y reembolsará un 60% del costo del estudio (en caso de pago inicial completo).

Días y horario de recepción de muestras: lunes, martes y viernes de 8:00 a 15:00 horas.

Consultar días inhábiles del Departamento.

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y fecha de la toma.

NOTA: Las extensiones de estudios están disponibles mientras la calidad del botón sea buena (los botones son almacenados durante un año). Es necesario cubrir el costo de los estudios adicionales solicitados.

Papelería requerida:

F-CIT-01 SOLICITUD DE ESTUDIO CITOGÉNICO

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-CIT-01.pdf>

Personal Responsable: QCB Cindy Azucena Sosa Arreola/QCB Priscila Morales Santiago

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Arreglos de CGH

SUBROGADO

Descripción: permite la detección de variaciones en el número de copias de gran tamaño, asociados a alteraciones cromosómica en el genoma nuclear, detección de regiones con pérdida de heterocigosidad y regiones de homocigosis. Contiene 750.000 marcadores, incluyendo 200.000 marcadores SNP, distribuidos por todo el genoma cubriendo el 80% de los genes.

Población en la que aplica: pacientes con discapacidad intelectual, con defectos al nacimiento, dismorfias faciales, síndromes de microdelección, autismo, etc.

Técnica:

- hibridación genómica comparativa (750K).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 35 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable: QCB Cindy Azucena Sosa Arreola/QCB Priscila Morales Santiago

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Genética Molecular

Estudios realizados para el diagnóstico de padecimientos hereditarios en los cuales se encuentra afectado un gen, así como pruebas genómicas como paneles, exoma clínico y genoma completo, entre otros, además de realizar pruebas de filiación biológica e identificación de individuos.

Aneuploidías 13, 18, 21, X, Y

Descripción: detección del número de copias de secuencias de ADN en cromosomas 13, 18, 21, X y Y.

Población en la que aplica: mujeres embarazadas con sospecha de una aneuploidía en los cromosomas 13, 18, 21, X y Y en el producto, que pudieran ocasionar un aborto espontáneo, o bien causar síndromes como Patau, Edwards, Down, Turner, Triple X, Klinefelter y XYY.

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Tejido de aborto (aprox. 50 mg)

- **Requisitos toma:** -
- **Transporte:** temperatura ambiente o refrigeración
- **Estabilidad:** 72 hs posteriores a la toma
- **Rechazo:** -

Líquido amniótico (10 mL)

- **Requisitos toma:** *muestra tomada por el ginecólogo
- **Transporte:** temperatura ambiente. Jeringa almacenada en sobre de papel
- **Condiciones especiales para la recolección:** muestra tomada por un ginecólogo a partir de la semana 16.
- **Estabilidad:** 72 hs posteriores a la toma
- **Rechazo:** contaminación con sangre de la madre

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

F-MOL-04 SOLICITUD DE ESTUDIOS MOLECULAR Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-04.pdf>

F-MOL-24 SOLICITUD DE ESTUDIO. ANEUPLOIDÍAS 13, 18, 21, X, Y

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-24.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 15 días calendario.

Personal Responsable: MC. José Lugo Trampe, Dra. C. Geovana Calvo Anguiano.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Atrofia muscular espinal

SUBROGADO

Descripción: estudio de los genes *SMN1*, *SMN2* y *NAIP*.

Población en la que aplica: Individuos con sospecha de atrofia muscular espinal.

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 6 meses.

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Cáncer hereditario. Panel

SUBROGADO

Descripción: Análisis de 70 genes más relevantes asociados a un aumento del riesgo para desarrollar cánceres hereditarios de mama, ovario, útero, colorrectal, melanoma, pancreático, estómago y próstata, así como Sd. Li Fraumeni y Sd. De Peutz-Jeghers.

Población en la que aplica: individuos con sospecha clínica de cáncer heredo familiar, en los que se desea identificar la etiología.

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación (NGS).

Requisitos de la muestra:

Sangre EDTA, mucosa oral (carrillo bucal), saliva

MUCOSA ORAL (2 cepillos)- kit proporcionado por el proveedor

Requisitos toma: no consumir alimentos, ni líquidos por lo menos 30 minutos antes de la toma

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 6 meses.

Rechazo: muestra contaminada con alimentos

SALIVA (2.5 mL)- tubo especial proporcionado por el proveedor

Requisitos toma: previo aseo bucal. No ingerir alimentos o bebidas, fumar o masticar goma de mascar 30 minutos antes.

Toma de muestra: Deposite la saliva, asegurándose de que llegue a la línea indicada (las burbujas no cuentan, por lo que deben estar arriba de la línea). Posteriormente se cierra la tapa que contiene el buffer conservador de la muestra y se cambia por el tapón de rosca. Finalmente se mezcla por inversión.

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 48 hs posteriores a la toma

Rechazo: muestra mal colectada, con color, sin buffer.

Riesgo: muestra inadecuada para el proceso.

SANGRE PERIFERICA EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 50 días calendario.

Estudio realizado en: INVITAE (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG.

Giovani Chaday García Hernández.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Exoma completo

SUBROGADO

Descripción: secuenciación completa de la región codificante del genoma con análisis de variaciones en el número de copias (CNV).

Población en la que aplica: individuos con Fenotipos heterogéneos (discapacidad intelectual / retraso en el desarrollo, cardiomiopatías, epilepsia, distrofia muscular, ataxia, neuropatía, sordera, retinitis pigmentosa, trastornos óseos y de tejido conectivo, trastorno metabólico no diagnosticado, talla baja, trastornos dismórficos complejos, inmunodeficiencias), Fenotipos clínicamente indefinidos.

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

NOTA: Es necesario proporcionar información clínica específica y detallada del paciente, así como de su historia familiar. La falta de información clínica podría afectar la interpretación de los resultados al excluir variantes genéticas posiblemente relevantes.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Exoma completo + mtDNA

SUBROGADO

Descripción: secuenciación completa de la región codificante del genoma nuclear y análisis de variaciones en el número de copias (CNV), así como secuenciación del genoma mitocondrial.

Población en la que aplica: individuos con Fenotipos heterogéneos (discapacidad intelectual / retraso en el desarrollo, cardiomiopatías, epilepsia, distrofia muscular, ataxia, neuropatía, sordera, retinitis pigmentosa, trastornos óseos y de tejido conectivo, trastorno metabólico no diagnosticado, talla baja, trastornos dismórficos complejos, inmunodeficiencias), Fenotipos clínicamente indefinidos.

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

NOTA: Es necesario proporcionar información clínica específica y detallada del paciente, así como de su historia familiar. La falta de información clínica podría afectar la interpretación de los resultados al excluir variantes genéticas posiblemente relevantes.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG. Giovanni Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Exoma completo (Trío)

SUBROGADO

Descripción: análisis de todos los exones del genoma humano, incluyendo variaciones en el número de copias (CNV). La cantidad, complejidad y variedad de resultados para interpretarse, vuelve necesario obtener información clínica muy completa y detallada tanto del paciente como de sus padres, por lo que deben analizarse las tres personas.

Población en la que aplica: individuos cuyos síntomas no permiten sospechar de una causa genética única o específica. Recomendado particularmente para pacientes con padecimientos como discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, epilepsia, rasgos dismórficos complejos, neuropatía, ataxia, miocardiopatía, sordera, retinitis pigmentosa, etc.

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG.

Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Extracción de ADN

Descripción: Obtención de ADN a partir de una muestra biológica, para posteriormente realizar algún estudio molecular.

Población en la que aplica: individuos de todas las edades.

Técnica:

- Extracción mediante el kit Puregene de Qiagen, Otros.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 – 5 ml)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

Mucosa oral (3 cepillos)

Requisitos toma: aseo bucal previo. Idealmente cepillos proporcionados por el Departamento. Favor de comunicarse por teléfono si tiene alguna duda. Ver instructivo de toma de muestras.

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: 6 meses

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes

Riesgo: contaminación fúngica o cantidad insuficiente

Sangre periférica en papel filtro S&S903 (1 tarjeta)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: 6 meses

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

Riesgo: cantidad insuficiente de DNA

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

F-MOL-18 SOLICITUD DE EXTRACCIÓN DE DNA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-18.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 5 días calendario.

Personal Responsable: QCB. Jimena Mares Montemayor

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Mutación puntual

Descripción: búsqueda de una variante genética en el gen de interés.

Población en la que aplica: pacientes o sus familiares que desean conocer si tienen una variante genética específica en un gen.

Técnica:

- Secuenciación de Sanger.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro S&S903 (1 tarjeta)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: 6 meses

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

Riesgo: cantidad insuficiente de DNA

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

NOTA: Es necesario especificar la variante que se desea estudiar.

Papelería requerida:

F-MOL-04 SOLICITUD DE ESTUDIOS MOLECULAR Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-04.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 15 días calendario.

Personal Responsable: Dra. C. Geovana Calvo Anguiano, MC. José Lugo Trampe

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Secuenciación de un gen

Descripción: análisis de variantes genéticas de todos los exones de un gen más 50 pb río arriba y río abajo, para cubrir variantes en sitios de splicing.

Población en la que aplica: individuos en los cuáles se sospecha de una enfermedad genética asociada a un gen específico.

Técnica:

- Secuenciación de Sanger.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro S&S903 (1 tarjeta)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: 6 meses

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

Riesgo: cantidad insuficiente de DNA

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

F-MOL-04 SOLICITUD DE ESTUDIOS MOLECULAR Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-04.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 45 días calendario.

Personal Responsable: Dra. C. Geovana Calvo Anguiano, MC. José Lugo Trampe

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Genoma completo + mtDNA

SUBROGADO

Descripción: identifica casi todos los cambios en el ADN de un paciente, mediante la secuenciación de todas las regiones codificantes y no codificantes del genoma, además de estudiar variaciones en el número de copias (CNV) y el genoma mitocondrial. Proporciona información detallada sobre los miles de genes involucrados en el crecimiento y desarrollo normal, así como todas las regiones “silenciosas” del genoma.

Población en la que aplica: individuos con un fenotipo poco claro o atípico con diagnóstico clínico deficiente, pacientes con fenotipo con heterogeneidad genética significativa, donde las mutaciones en varios genes pueden conducir a la misma presentación clínica (por ejemplo, neuropatías, ataxias, discapacidad intelectual y trastornos musculares).

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG. Giovanni Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Genoma completo + mtDNA (Trío) SUBROGADO

Descripción: identifica casi todos los cambios en el ADN de un paciente, mediante la secuenciación de todas las regiones codificantes y no codificantes del genoma, además de estudiar variaciones en el número de copias (CNV) y el genoma mitocondrial. Proporciona información detallada sobre los miles de genes involucrados en el crecimiento y desarrollo normal, así como todas las regiones “silenciosas” del genoma. Estudia al paciente y sus padres.

Población en la que aplica: individuos con un fenotipo poco claro o atípico con diagnóstico clínico deficiente, pacientes con fenotipo con heterogeneidad genética significativa, donde las mutaciones en varios genes pueden conducir a la misma presentación clínica (por ejemplo, neuropatías, ataxias, discapacidad intelectual y trastornos musculares).

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 - 90 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Hemofilia A (Inversión 1 y 22)

Descripción: análisis de las inversiones en los intrones 1 y 22 en el gen *F8* presente en los varones afectados con hemofilia A grave.

Población en la que aplica: varones afectados con hemofilia A grave que desconocen la variante genética causante, o bien madres de pacientes que desean conocer si son portadoras.

Técnica:

- Inverse Shifting PCR.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

F-MOL-04 SOLICITUD DE ESTUDIOS MOLECULAR Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-04.pdf>

F-MOL-19 SOLICITUD DE ESTUDIO. HEMOFILIA A.

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-19.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 10 días calendario.

Personal Responsable: Dra. C. Geovana Calvo Anguiano, MC. José Lugo Trampe

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Hiperplasia suprarrenal congénita

SUBROGADO

Descripción: estudio de las variantes conocidas y reportadas en HGMD y CentoMD, incluyendo regiones intrónicas (+/- 20 pb de cada exón).

Población en la que aplica: recién nacidos con resultado alterado en la 17 hidroxiprogesterona en el tamiz metabólico y se desea confirmar el diagnóstico.

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 6 meses.

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Microdeleciones del cromosoma Y

SUBROGADO

Descripción: análisis de deleciones/duplicaciones y rearrreglos complejos en las regiones AZF a, b y c.

Población en la que aplica: varones adultos con infertilidad.

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Paternidad

Descripción: análisis de 23 marcadores STR y búsqueda de la coincidencia entre los perfiles genéticos del hijo y el padre alegado con posterior cálculo de la probabilidad de paternidad. Esta prueba tiene una confiabilidad del 99.999% en los casos de inclusión y un 100% en los casos de exclusión.

NOTA: Esta prueba no es capaz de diferenciar a dos padres alegados cuando son gemelos monocigotos.

Participantes de la prueba: Madre, Hijo(a) y Padre alegado.

NOTA: en caso de no contar con alguno de los progenitores, favor de comunicarse al Depto.

Población en la que aplica: individuos que desean realizar un estudio de filiación biológica.

Técnica:

- PCR multiplex y posterior análisis de fragmentos.

Tipos de pruebas: Legal e Informativa.

PRUEBA LEGAL

Puede ser empleada para realizar trámites como reconocimiento o desconocimiento de paternidad.

NOTA: Nuestros resultados son aceptados y reconocidos por los juzgados del Tribunal Superior de Justicia.

Requisitos:

- Cita Previa.
- Entrevista con el perito (ver página 10)
- Presentar una identificación oficial con fotografía (INE, pasaporte, los menores de edad pueden presentar acta de nacimiento o certificado de nacido vivo. Los participantes deben permitir la toma de huellas dactilares y fotografía.

PRUEBA INFORMATIVA

Sin validez legal, ya que no hay certificación de la identidad de los participantes por un perito.

Requisitos:

- Presentar documentos de identificación oficial con fotografía (INE, pasaporte, etc). Los menores de edad pueden presentar acta de nacimiento o certificado de nacido vivo.
- Si hay menores de edad participando, el tutor legal debe presentarse y autorizar por escrito la realización del estudio.

Requisitos de la muestra:**Sangre periférica EDTA (3 – 5 ml)****Requisitos toma:** recomendable 2 hs de ayuno**Transporte:** temperatura ambiente**Estabilidad:** 72 hs posteriores a la toma**Rechazo:** Muestra coagulada**Mucosa oral (3 cepillos)****Requisitos toma:** aseo bucal previo. Idealmente cepillos proporcionados por el Departamento. Favor de comunicarse por teléfono si tiene alguna duda. Ver instructivo de toma de muestras.**Transporte:** temperatura ambiente en sobre de papel**Estabilidad:** -**Rechazo:** contacto con muestras de diferentes pacientes**Riesgo:** contaminación fúngica o cantidad insuficiente**Sangre periférica en papel filtro S&S903 (1 tarjeta)****Requisitos toma:** -**Transporte:** temperatura ambiente en sobre de papel**Estabilidad:** -**Rechazo:** contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica**Riesgo:** contaminación fúngica o cantidad insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma. Muestras de diferentes pacientes que estén en contacto directo serán rechazadas.

Papelería requerida:**F-MOL-67 “SOLICITUD DE ESTUDIO FILIACIÓN / IDENTIFICACIÓN DE INDIVIDUOS / PERFIL GENÉTICO”**<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-67.pdf>**• En pruebas legales:****“REGISTRO Y CARTAS DE CONSENTIMIENTO INFORMADO (PRUEBAS LEGALES)”****• En pruebas informativas:****“CARTAS DE CONSENTIMIENTO INFORMADO (PRUEBAS INFORMATIVAS)”**<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-03.pdf>**Horario de recepción de muestras:** lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.**Entrega de resultados:** 10 días calendario.**Personal Responsable:** LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.**Teléfono:** (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Perfil genético

(INFORMATIVO O LEGAL)

Descripción: análisis de 23 marcadores STR, de manera que se obtiene una huella genética. Un perfil genético es de utilidad cuando se compara con otro perfil, de manera que se puede conocer si dos perfiles corresponden a la misma persona, o bien con la finalidad de realizar una prueba de paternidad.

Población en la que aplica: Individuos que desean conocer su perfil genético para posteriormente compararlo con otro perfil para realizar una prueba de paternidad o de identificación de individuos.

Técnica:

- PCR multiplex y posterior análisis de fragmentos.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 – 5 ml)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

Mucosa oral (3 cepillos)

Requisitos toma: aseo bucal previo. Idealmente cepillos proporcionados por el Departamento. Favor de comunicarse por teléfono si tiene alguna duda. Ver instructivo de toma de muestras.

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: -

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes

Riesgo: contaminación fúngica o cantidad insuficiente

Sangre periférica en papel filtro S&S903 (1 tarjeta)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: -

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

Riesgo: contaminación fúngica o cantidad insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma. Muestras de diferentes pacientes que estén en contacto directo serán rechazadas.

Papelería requerida:

F-MOL-67 “SOLICITUD DE ESTUDIO FILIACIÓN / IDENTIFICACIÓN DE INDIVIDUOS / PERFIL GENÉTICO”

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-67.pdf>

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Síndrome de X frágil

SUBROGADO

Descripción: determina el número de repeticiones CGG en el promotor del gen *FMRI*.

Población en la que aplica: individuos con discapacidad intelectual, con sospecha clínica de síndrome de X frágil, Síndrome de Tremor / Ataxia, mujeres con falla ovárica prematura, familiares de pacientes que desean conocer si son portadores.

Técnica:

- Ensayo basado en PCR se usa para detectar expansiones del trinucleótido CGG en la 5'UTR del gen *FMRI*.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de ADN insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Tamiz neonatal y enfermedades lisosomales.

Pruebas moleculares confirmatorias.

SUBROGADO

Descripción: panel que analiza cerca de 100 genes recomendados por el Colegio Americano de Genética Médica (ACMG) relacionados con mutaciones patógenas potencialmente responsables de enfermedades metabólicas.

Población en la que aplica: individuos con un resultado de tamizaje metabólico alterado, familiares de pacientes que desean conocer si son portadores de variantes genéticas patogénicas.

Técnica:

- Secuenciación de Nueva Generación.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 – 5 ml)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 60 días calendario.

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Prueba de detección prenatal no invasiva (NIPT)

SUBROGADO

Descripción: Es una prueba de tamizaje diseñada para detectar aneuploidías cromosómicas fetales utilizando ADN fetal libre presente en la sangre materna, este análisis puede identificar con alta precisión las trisomías más comunes, como las del cromosoma 21 (síndrome de Down), cromosoma 18 (síndrome de Edwards) y cromosoma 13 (síndrome de Patau), así como aneuploidías de los cromosomas sexuales.

Población en la que aplica: Es una prueba no invasiva, adecuada para cualquier mujer embarazada desde las 10 semanas de gestación, independientemente de la edad materna o factores de riesgo como antecedentes de aneuploidías o bien, hallazgos ecográficos sospechosos.

Técnica:

- Secuenciación del genoma completo de fragmentos de ADNfc derivados de muestras de sangre periférica materna.

Requisitos de la muestra:

Cell-free DNA BCT® 9 ml sangre materna (tubo especial proporcionado por el proveedor)

Requisitos toma: >10 SDG

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 5 días posterior a la toma

Rechazo: Baja cantidad de ADN libre fetal

Riesgo: Cantidad de DNAfc insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Prueba de portadores. Panel

SUBROGADO

Descripción: Estudio genético que analiza simultáneamente mutaciones en genes responsables de enfermedades hereditarias recesivas y también aquellas relacionadas con el cromosoma X. Esta información permite a los pacientes comprender su probabilidad de tener un hijo con determinadas afecciones genéticas.

Población en la que aplica: cualquier persona o pareja que desee conocer su riesgo de transmitir enfermedades genéticas a sus hijos. Así como parejas en planificación familiar que tienen antecedentes familiares de enfermedades genéticas, recurren a técnicas de reproducción asistida o son consanguíneas.

Técnica:

- Secuenciación de nueva generación

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (6mL)

Requisitos toma: recomendable 2hr de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posterior a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: LBG. Giovani Chaday García Hernández, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Distrofia Muscular de Duchenne/ Becker

Descripción: detección del número de copias en el gen DMD.

Población en la que aplica: mujeres embarazadas con antecedentes familiares de DMD, pacientes con sospecha clínica de DMD o DMB (distrofia muscular de Becker), Mujeres con antecedentes familiares de DMD o DMB (Portadoras potenciales).

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: MC. José de Jesús Lugo Trampe, QCB. Jimena Mares Montemayor.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Microdeleciones para retraso global del neurodesarrollo/ Discapacidad intelectual

Descripción: detecta un subconjunto de microdeleciones y microduplicaciones recurrentes (tabla).

Syndrome	Genetic locus
1p36 deletion syndrome	1p36
2p16.1-p15 microdeletion syndrome	2p16.1-p15
microdeletion/microduplication syndrome	2q23.1
Glass syndrome	2q32-q33
3q29 microdeletion syndrome	3q29
3q29 microduplication syndrome	3q29
Wolf-Hirschhorn syndrome	4p16.3
Cri-du-Chat syndrome	5p15
Sotos syndrome	5q35.3
Williams-Beuren syndrome	7q11.23
Williams-Beuren duplication syndrome	7q11.23
Langer-Giedion syndrome	8q24.11-q24.13
9q22.3 microdeletion syndrome	9q22.3
DiGeorge syndrome-2	10p14-p13
Prader-Willi syndrome	15q11.2
Angelman syndrome	15q11.2
Witteveen-Kolk* / 15q24 microdeletion syndrome	15q24
Rubinstein-Taybi syndrome	16p13.3
Miller-Dieker syndrome	17p13.3
Lissencephaly-1	17p13.3
Smith-Magenis syndrome	17p11.2
Potocki-Lupski syndrome	17p11.2
NF1 microdeletion syndrome	17q11.2
Koolen-de Vries syndrome	17q21.31
17q21.31 microduplication syndrome	17q21.31
DiGeorge syndrome	22q11.21
22q11.2 microduplication syndrome	22q11.2
Distal 22q11.2 deletion syndrome	22q11.2
Phelan-McDermid syndrome	22q13
Rett syndrome	Xq28
MECP2 duplication syndrome	Xq28

Población en la que aplica: individuos con retraso del desarrollo, discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista, donde se sospechan alteraciones cromosómicas submicroscópicas.

Técnica:

- PCR multiplex dependiente de ligación (MLPA).

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: MC. José de Jesús Lugo Trampe, QCB. Jimena Mares Montemayor.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Análisis de expansión de repetidos CAG en la Enfermedad de Huntington

Descripción: detección del número de repetidos CAG en el gen HTT.

Población en la que aplica: individuos con síntomas compatibles con la enfermedad de Huntington, personas con antecedentes familiares de Huntington.

Técnica:

- Triplet Repeat-PCR

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma.

Papelería requerida:

PAPELERIA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: MC. José de Jesús Lugo Trampe, MC. Jesús Antonio Rea Carrillo.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

Toxicogenética

Estudios para detectar inestabilidad cromosómica o daños al DNA. Útil en padecimientos como Anemia de Fanconi y Síndrome de Bloom.

Aberraciones cromosómicas inducidas por DEB

Descripción: análisis del número de rupturas presentes en los cromosomas al ser inducidos con agentes alquilantes como el Diepoxibutano (DEB). Esta prueba puede ayudar a diferenciar entre pacientes con Anemia de Fanconi y aquellos con Anemia Aplásica Idiopática.

Población en la que aplica: principalmente niños y jóvenes con aplasia medular y sospecha diagnóstica de Anemia de Fanconi o Anemia Aplásica Idiopática.

Técnica:

- Cultivo celular con exposición a DEB y tinción completa con Giemsa.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica venosa con Heparina de Sodio (3 - 5 mL)

Requisitos toma:

* No haber recibido transfusiones sanguíneas 7 días antes de la toma.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 8° C.

Estabilidad: hasta 7 días

Rechazo: Muestra coagulada o congelada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma. Notificar si toma medicamentos o presenta alguna infección.

Papelería requerida:

Solicitud del médico solicitante.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: QCB Cindy Azucena Sosa Arreola

Teléfono: (81) 83 48 37 04.

Intercambio de cromátidas hermanas

Descripción: estudio del número de intercambio de cromátidas hermanas (ICH). De utilidad para reconocer la inestabilidad cromosómica en el Síndrome de Bloom, así como para carcinógenos y mutágenos.

Población en la que aplica: individuos con sospecha clínica o diagnóstico de Síndrome de Bloom, así como para asociar exposición a agentes químicos o físicos y daño al DNA.

Técnica:

- Cultivo celular con exposición a Bromodesoxiuridina y tinción diferencial de Fluorescencia más Giemsa.

Requisitos de la muestra:

Sangre periférica venosa con Heparina de Sodio (3 - 5 mL)

Requisitos toma:

* No haber recibido transfusiones sanguíneas 7 días antes de la toma.

Transporte: temperatura ambiente. Si tarda más de 2 horas en el transporte, mantener la muestra entre 4 – 8° C.

Estabilidad: hasta 7 días

Rechazo: Muestra coagulada o congelada

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y la fecha de toma. Notificar si toma medicamentos o presenta alguna infección.

Papelería requerida:

Solicitud del médico solicitante.

Horario de recepción de muestras: lunes a viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: QCB Cindy Azucena Sosa Arreola

Teléfono: (81) 83 48 37 04.

Sección 3



¿Cómo solicitar un convenio de servicios?

Contenido

Si usted está interesado en realizar un convenio de servicios con nosotros, le pedimos sea tan amable de comunicarse al área administrativa del Departamento de Genética para informarle los trámites necesarios.

Sección 4

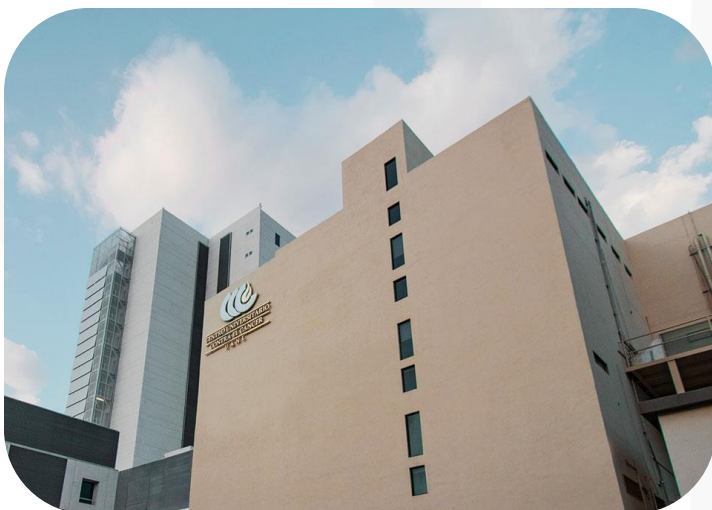


Contacto

Contenido

Jefatura del Departamento	Dra. med. Graciela Areli López Uriarte Tel. +52 (81) 8329 4217 Facultad de Medicina Tel. +52 (81)8348 3704 Genética clínica areli.lopez@genetica-uanl.mx
Coordinadora de Genética Clínica	Dra. med. Laura E. Martínez de Villarreal Tel. +52 (81) 8333 5138 laura.martinez@genetica-uanl.mx
Coordinadora de Genética Bioquímica/ Coordinadora Técnica y Calidad	QCB. Consuelo Ruíz Herrera Tel. +52 (81) 83 89 11 92. maria.Ruiz@genetica-uanl.mx
Coordinadora de Citogenética/ Coordinadora de Investigación	Dra. med. Marisol Ibarra Ramírez Tel. +52 (81) 8333 5138 marisol.ibarra@genetica-uanl.mx
Coordinadora de Biología Molecular	Dra. C. Geovana Calvo Anguiano Tel. +52 (81) 8333 5138 geovana.calvo@genetica-uanl.mx
Pregrado	Dra. Aideé Alejandra Hernández Juárez Titular Pregrado MCP Tel. +52 (81) 83294217 aidee.hernandez@genetica-uanl.mx
	Dra. C. Geovana Calvo Anguiano Tel. +52 (81) 83483704 Titular Pregrado QCB geovana.calvo@genetica-uanl.mx
Posgrado	Dr. med. Luis Daniel Campos Acevedo Titular de la Especialidad en Genética Médica Tel. +52 (81) 8333 5138 luis.campos@genetica-uanl.mx
Coordinador de Vinculación Social	Dr. Joel Arenas Estala Tel. +52 (81) 83483704 joel.arenas@genetica-uanl.mx
Coordinadora de Difusión Académica	Dra. Beatriz E. De la Fuente Cortez Tel. +52 (81) 83483704 beatriz.delafuente@genetica-uanl.mx
Coordinadora del Área Administrativa	IIA Deyanira Mejía Puente Tel. +52 (81) 8329 4217 deyanira.mejia@genetica-uanl.mx

Nuestra ubicación



Centro Universitario Contra el Cáncer 4o. piso Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González" Ave. Madero y Av. Gonzalitos Col. Mitras Centro, Monterrey, N.L. CP 64460

WhatsApp
8119989148

Teléfono:
+52(81)8348 3704
+52(81)8333 5138
+52(81)8123 1698