



Procedimiento de envío de muestras biológicas

1. Tipo de muestras		
Sangre	Extraer un volumen mínimo de 10 ml de sangre periférica del paciente, recogida en tubo/s con EDTA trisódico (tapón lila). La muestra debe de ser recibida en nuestro laboratorio en un plazo máximo de 72 horas desde el momento de la extracción.	
ADN de sangre	Cantidad mínima de 3 µg de ADN a una concentración mínima de 30 ng/µL.	
Parafina	Enviar el bloque de parafina, cortes de parafina (5 cortes de 5 µm), o 2 punch de 1mm de diámetro.	
ADN de parafina	Cantidad mínima de 1 µg de ADN de tumor a una concentración mínima de 60 ng/µL.	

2. Consentimiento informado y archivo del material biológico excedente del diagnóstico

- Será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito para la realización de un análisis genético. El facultativo solicitante es el responsable de la obtención de dicho consentimiento.
- El material biológico excedente del diagnóstico genético será conservado en el laboratorio para permitir la confirmación de los resultados en estudio independiente si procediese, como control positivo o negativo de la familia, o para cualquier ulterior análisis con fines diagnósticos. Si no mediase solicitud del interesado, este material se conservará durante el plazo que sea necesario para preservar la salud de la persona o de terceros relacionados con ella.

3. Envío

Si la muestra es remitida desde fuera del centro, debe estar debidamente empaquetada en contenedor especial para el traslado de muestras biológicas, para evitar golpes, o cambios bruscos de temperatura. Remítala a temperatura ambiente por mensajero a la siguiente dirección:

A/A: Dr. José Luis Soto Martínez
Hospital General Universitario de Elche
Genética Molecular. Anexo 2. Planta 3
C/ Camino de la Almazara nº 11, 03203 ELCHE
Telf: (+34) 966616185; Fax: (+34) 966616127
Email: soto_jos@gva.es

4. Más información

Horario de recepción de muestras:

De lunes a jueves de 8:00 a 15:00h.

Viernes o víspera de festivo de 8:00 a 12:00h.

Las muestras deberán:

- Estar debidamente etiquetadas.
- Venir acompañadas de la solicitud de estudio genético; y del árbol genealógico, en el caso de los estudios de predisposición hereditaria a cáncer.
- No estar hemolizadas ni coaguladas.

Cartera de servicios

Síndromes de predisposición hereditaria a cáncer

ENFERMEDAD MIM#	GEN MIM*	DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA. METODOLOGÍA. MUESTRA BIOLÓGICA	TIEMPO RESPUESTA (días laborables)
Lynch, síndrome #120435	MLH1 *120436	Estudio mutaciones puntuales en <i>MLH1</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>MLH1</i> . MLPA. Sangre	20
		* Estudio de hipermetilación del promotor de <i>MLH1</i> . MS-MLPA. Sangre	20
	MSH2 *609309	Estudio mutaciones puntuales en <i>MSH2</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>MSH2</i> . MLPA. Sangre	20
	MSH6 *600678	Estudio mutaciones puntuales en <i>MSH6</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>MSH6</i> . MLPA. Sangre	20
	PMS2 *600259	* Estudio mutaciones puntuales en <i>PMS2</i> . Secuenciación completa. Sangre	60
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>PMS2</i> . MLPA. Sangre	20
EPCAM *185535	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>EPCAM</i> . MLPA. Sangre	20	
	* Estudio inestabilidad de microsatélites. Multiplex PCR y electroforesis capilar (marcadores BAT26, BAT25, NR21, NR24, NR27). Tejido tumoral.	20	
BRAF *164757	* Estudio mutación <i>BRAF V600E</i> . Secuenciación. Tejido tumoral.	20	
Cáncer gástrico difuso hereditario #137215	CDH1 *192090	* Estudio mutaciones puntuales en <i>CDH1</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
Li Fraumeni, síndrome #151623	TP53 *191170	* Estudio mutaciones puntuales en <i>TP53</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>TP53</i> . MLPA. Sangre	20
Melanoma hereditario #606719	CDKN2A	* Estudio mutaciones puntuales en <i>CDKN2A</i> . Secuenciación completa. Sangre	20

	*600160		
Poliposis adenomatosa familiar #175100	APC	* Estudio mutaciones puntuales en <i>APC</i> . Secuenciación completa. Sangre	60
	*611731	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>APC</i> . MLPA. Sangre	20
Poliposis asociada a <i>MUTYH</i> #608456	MYH	* Estudio variantes recurrentes en <i>MUTYH</i> . Secuenciación exones 7 y 13. Sangre	20
	*604933	* Estudio mutaciones puntuales en <i>MUTYH</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
		* Estudio de grandes reordenamientos en <i>MUTYH</i> . MLPA. Sangre	20
Peutz-Jeghers, síndrome #175200	STK11	Estudio mutaciones puntuales en <i>STK11</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
	*602216	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>STK11</i> . MLPA. Sangre	20
Otros genes asociados a Cáncer colorrectal y cáncer de endometrio	POLE *174762	* Estudio mutaciones puntuales recurrentes en <i>POLE</i> . Secuenciación exon 13. Sangre	20
	POLD1 *174761	* Estudio mutaciones puntuales recurrentes en <i>POLD1</i> . Secuenciación exon 11. Sangre	20
Neurofibromatosis tipo 2 #101000	<i>NF2</i>	* Estudio mutaciones puntuales en <i>NF2</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
	*607379	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>NF2</i> . MLPA. Sangre	20
Birt-Hogge-Dube, síndrome #135150	<i>FLCN</i> *607273	* Estudio mutaciones puntuales en <i>FLCN2</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
Cowden, síndrome #158350	<i>PTEN</i>	Estudio mutaciones puntuales en <i>PTEN</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
	*601728	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>PTEN</i> . MLPA. Sangre	20
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 #131100	<i>MEN1</i>	Estudio mutaciones puntuales en <i>MEN1</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
	*131100	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>MEN1</i> . MLPA. Sangre	20
Leiomiomatosis y tumores renales hereditarios #150800	<i>FH</i>	* Estudio mutaciones puntuales en <i>FH</i> . Secuenciación completa. Sangre	40
	*136850	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>FH</i> . MLPA. Sangre	20
Paraganglioma familiar 4	<i>SDHB</i>	Estudio mutaciones puntuales en <i>SDHB</i> . Secuenciación completa. Sangre	30

#115310	*185470		
Paraganglioma familiar 3 #605373	SDHC *602413	Estudio mutaciones puntuales en <i>SDHC</i> . Secuenciación completa. Sangre	30
Paraganglioma familiar 1 #168000	SDHD *602690	Estudio mutaciones puntuales en <i>SDHD</i> . Secuenciación completa. Sangre	30
Paraganglioma familiar #115310; #605373; #168000	*185470 *602413 *602690	* Estudio de grandes reordenamientos en <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> y <i>SDHD</i> . MLPA. Sangre	20
Meningioma Familiar #607174 Meduloblastoma #155255	SUFU *607035	* Estudio mutaciones puntuales en <i>SUFU</i> . Secuenciación completa. Sangre	30
	Todos los genes	Estudio directo de mutación puntual conocida en familiares a riesgo (para cualquiera de los siguientes genes: <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i> , <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>SDHD</i> , <i>PTEN</i> , <i>STK11</i> , <i>MEN1</i>). Sangre	20
	Todos los genes	* Estudio directo de mutación puntual conocida en familiares a riesgo (para cualquiera de los restantes genes relacionados con cáncer hereditario). Sangre	20**
	Todos los genes	* Estudio directo de mutación conocida de tipo gran reordenamiento en familiares a riesgo (para cualquiera de los síndromes). Sangre	20

* Las determinaciones marcadas con un asterisco no están amparadas por la acreditación de ENAC.

** Los 20 días hábiles de plazo de entrega de resultados de aquellos estudios genéticos que no estén previamente validados por el Laboratorio de Genética Molecular del HGUE, empezarán a contar a partir del momento en que se valide el estudio.

Los resultados de estos estudios deben ser interpretados en el contexto de la historia clínica del paciente, así como considerar cualquier análisis genético pertinente y previo en sus familiares. La comunicación de los resultados al paciente deberá ser realizada con el debido asesoramiento genético.

Otros estudios genéticos

ENFERMEDAD MIM#	GEN MIM*	DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA. METODOLOGÍA. MUESTRA BIOLÓGICA	TIEMPO RESPUESTA (días laborables)
Hemocromatosis tipo 1 #235200	<i>HFE</i> *613609	* Mutaciones H63D, S65C y C282Y en el gen <i>HFE</i>. Discriminación alélicas por PCR en tiempo real con sondas TaqMan. Sangre	20
Síndrome X Frágil #300623	<i>FMR1</i> *309550	* Estudio de expansión del número de trinucleótidos repetidos CGG en el locus <i>FMR1</i>. TP-PCR y electroforesis capilar. Sangre	20
	<i>IL28B</i> (<i>IFNL3</i>) *607402	* Genotipado del polimorfismo rs12979860 del gen <i>IL28B</i>. Discriminación alélica por PCR en tiempo real con sondas TaqMan. Sangre	20

* Las determinaciones marcadas con * no están amparadas por la acreditación de ENAC

Patología y Hematología Molecular

DENOMINACIÓN DE LA PRUEBA	METODOLOGÍA	TIEMPO RESPUESTA (días laborables)
* Estudio mutación <i>BRAF</i> V600E	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. PCR y secuenciación del exon 15 de <i>BRAF</i> .	7
* Estudio mutaciones en <i>EGFR</i> (exones 18 al 21)	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. PCR y secuenciación de los exones 18-21 de <i>EGFR</i> .	10
* Estudio mutaciones en <i>KIT</i> (exones 9 y 11) y en <i>PDGFRA</i> (exon 19)	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. PCR y secuenciación de los exones 9 y 11 del gen <i>KIT</i> y el exon 19 del gen <i>PDGFRA</i> .	10
* Estudio de clonalidad de células T	PCR multiplex, electroforesis capilar y análisis de fragmentos. (<i>Identiclone TCRB+TCRG. T cell clonality assay; In Vivo Scribe Tech</i>).	10
* Estudio de clonalidad de células B	PCR multiplex, electroforesis capilar y análisis de fragmentos (<i>Identiclone IGH+IGK; B cell clonality assay In Vivo Scribe Tech</i>).	10
* Deleción 1p, 19q	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. <i>MLPA (MRC Holland)</i>	15
* Metilación <i>MGMT</i>	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. MS- <i>MLPA (MRC Holland)</i>	15
* Mutaciones en los genes <i>IDH1</i> e <i>IDH2</i>	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. PCR y secuenciación del exones 4 de <i>IDH1</i> y <i>IDH2</i> .	7
* Estudio de mutaciones en calreticulina (gen <i>CALR</i>)	Extracción de DNA de tejido tumoral incluido en parafina. PCR y secuenciación del exon 9 de <i>CALR</i> .	15

* Las determinaciones marcadas con * no están amparadas por la acreditación de ENAC