

CARIOTIPO EN RESTOS FETALES

¿Qué es?

Es la determinación del número y estructura de los cromosomas del producto gestacional perdido.

¿Para qué sirve?

Para explicar la posible causa de la pérdida gestacional, siempre y cuando esta esté relacionada con alguna alteración cromosómica, sea esta numérica o estructural.

Población beneficiada

Parejas y mujeres consideradas dentro del grupo de abortadores habituales, o hallazgos ecográficos de malformaciones en abortos espontáneos.

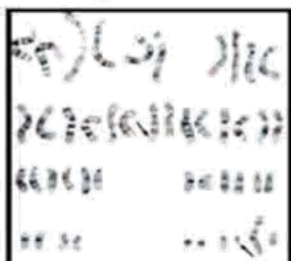
Toma de muestra

La toma de muestra se realiza en quirófano, por el médico ginecólogo tratante. La misma se recolecta del legrado, cuidando de obtener muestra libre de contaminación con placenta u otro tejido. Depositar la muestra (5 mm³) en un frasco estéril con suero fisiológico también estéril.

Envío de muestra

NO ENVIAR TODO EL PRODUCTO, solo el tejido de interés como se describe en el punto anterior.

El tiempo de envío es crucial, dentro de las 24 horas de tomada la muestra, para mantener la viabilidad celular. Se puede conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, pero no congelada



INDICACIONES PARA REALIZAR UN CARIOTIPO

1) Periodo Prenatal:

- Edad mayor de 35 años.
- Ansiedad materna.
- Triple screening alterado.
- Oligoamnios-polihidramnios.
- Retraso de crecimiento intrauterino (CIR)
- Arteria umbilical única.
- Sospecha ecográfica de cromosomopatía
- Antecedentes de cromosomopatía balanceada en un progenitor

2) Periodo neonatal:

- Malformaciones mayores aisladas.
- Presencia de 3 o más defectos congénitos menores.
- Recién nacido con rasgos dismórficos.
- Recién nacido con genitales ambiguos.
- Parto con producto muerto de causa inexplicable.
- Muerte neonatal de causa inexplicable

3) Periodo de lactancia:

- Niños con dificultades para el aprendizaje.
- Niños con rasgos dismórficos.
- Niños con retraso psicomotor

4) Periodos Preescolar-Escolar:

- Trastornos del crecimiento.
- Retraso psicomotor.
- Rasgos dismórficos.

5) Periodo de adolescencia:

- Ginecomastia.
- Falta de desarrollo puberal.
- Amenorrea primaria o secundaria
- Retraso mental.
- Rasgos dismórficos

6) Periodo del adulto:

- Padres de niños con anomalías cromosómicas estructurales.
- Abortos de repetición.

7) En todas las edades:

- Procesos malignos (cariotipo constitucional y tumoral).
- Control de trasplantes de médula ósea

Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: <http://genetica.fment.umsa.bo>

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

- Cariotipo en Sangre Periférica
- Cariotipo en Aspirado Medular
- Cariotipo en Líquido Amniótico
- Cariotipo de Restos Fetales

LA PAZ - BOLIVIA

CARIOTIPO EN SANGRE PERIFÉRICA

¿Qué es?

El cariotipo es la determinación del número y forma de los cromosomas obtenidos de linfocitos de sangre periférica. El número normal de cromosomas es 46.

¿Para qué sirve?

Sirve para determinar la existencia de alteraciones cromosómicas sean estas numéricas o estructurales.

Consiste en extraer una muestra de sangre periférica para diagnóstico de enfermedades cromosómicas.

Población Beneficiada

Pacientes que presentan signos y síntomas de un síndrome genético o algún de otro de etiología no identificada.

Toma de Muestra

Solicitar cita en nuestro laboratorio

No es necesario estar en ayuno.

La muestra de sangre debe ser de al menos 3 a 4 ml y ser colocada inmediatamente después en un **tubo Vacutainer™ de tapa verde con heparina sódica** (no de litio), o en caso de no contar con tubo verde, podrá tomarse con jeringa previamente heparinizada (5 a 6 gotas de heparina sódica para que no se coagule), Mantener la muestra a temperatura ambiente, hasta el cultivo o envío.



Envío de muestra:

El tiempo de envío de la muestra de sangre periférica desde el momento de la toma hasta el sembrado de linfocitos, tiene un margen de hasta tres días (se observan linfocitos viables). Conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, no congelar.

Tomar las muestras en vacutainer (tapa verde), o con jeringa con heparina.

La muestra se envía, debidamente etiquetada con el nombre completo del paciente. Adjuntar la hoja de solicitud de estudio con el nombre, edad, sexo, sospecha diagnóstica y médico tratante, previa coordinación con el personal del IG para la recepción y el procesamiento de la muestra. Importante el consentimiento informado, firmado.

Realizar los trámites administrativos necesarios para su ingreso al laboratorio.

CARIOTIPO EN ASPIRADO MEDULAR

La punción la realiza un médico hematólogo. Se emplea igual heparina como anticoagulante (1 – 2 ml de aspirado medular 3 – 5 gotas de heparina) o tubo vacutainer de tapa verde.

Las condiciones son las mismas de sangre periférica, solo cuidar el tiempo de envío, el cual debe dentro de la 24 horas de la toma de muestra.



CARIOTIPO EN LÍQUIDO AMNIÓTICO

¿Qué es?

El cariotipo es la determinación del número y forma de los cromosomas obtenidos de amniocitos presentes en el líquido amniótico.

¿Para qué sirve?

Sirve para determinar la existencia de alteraciones cromosómicas in utero.

Población beneficiada

Mujeres en gestación mayores a 35 años, antecedentes de malformaciones y/o síndrome cromosómico, ansiedad materna.

Toma de muestra.

La punción siempre es realizada por un médico ginecólogo y un médico ecografista.

La edad gestacional óptima es de la semana 15 a 18.

Se requieren 20 a 25 ml de líquido amniótico.

Envío de muestra.

Las muestras se pueden enviar en la misma jeringa, cuidando siempre de sujetar bien el émbolo y la aguja con su respectivo capuchón.

El tiempo de envío es crucial, debe ser lo antes posible (dentro de las 24 horas de tomada la muestra) para mantener la viabilidad celular. Se puede conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, pero no congelada.

Nota: Importante el consentimiento informado, firmado. Realizar los trámites administrativos necesarios para su ingreso al laboratorio.

