

DEPARTAMENTO DE GENÉTICA



FACULTAD DE MEDICINA Y HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL



www.genetica-uanl.mx

NUESTRA HISTORIA

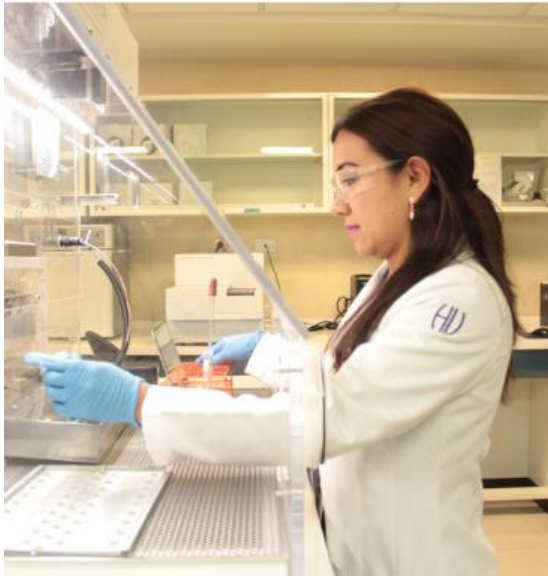
Genética, uno de los 53 departamentos y servicios del Hospital Universitario "Dr. José E. González", se crea por la necesidad de conjuntar los avances del conocimiento de la genética y genómica, mediante el empleo de herramientas de laboratorio y la atención médica integral de los pacientes con trastornos genéticos.

Nace en 1999 como "Unidad de Genética y Defectos Congénitos" y a partir del 2002 se constituye como Departamento de Genética, cumpliendo con las tres funciones básicas de la Universidad: **Docencia, Asistencia e Investigación.**

Cuenta con consultas genéticas y nutriólogicas, así como laboratorios de Genética Bioquímica, Citogenética, Genética Molecular y Toxicogenética, permitiendo el diagnóstico de un mayor número de enfermedades, y mejorando de manera importante la atención brindada a los pacientes.



MISIÓN



El Departamento de Genética acorde a los principios de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Nuevo León, 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 pacientes con trastornos de índole genético y a sus familias, 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 del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas.

VISIÓN

El Departamento de Genética es reconocido en el año 2025 como un centro de referencia nacional, líder en la formación de profesionales de la salud de pregrado y posgrado de excelencia en genética y genómica, así como el manejo integral de pacientes con estos trastornos, con el respaldo de un laboratorio de vanguardia y el desarrollo de líneas de investigación enfocadas a establecer la frecuencia, etiología, mecanismos, diagnóstico, pronóstico y prevención de los principales problemas genéticos en nuestro país, sumando esfuerzos con instituciones nacionales e internacionales para la atención oportuna y adecuada de los pacientes.

¿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.



**20 AÑOS DE EXPERIENCIA ATENDIENDO PACIENTES Y
BRINDANDO ESTUDIOS DE LABORATORIO**

CONTENIDO

CONSULTAS

GENÉTICA
NUTRIOLÓGICA
PERITAJES DE PATERNIDAD

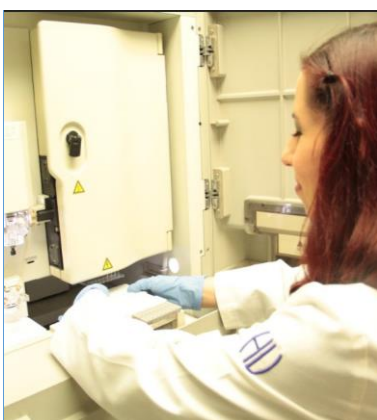
Sección 1



ESTUDIOS DE LAB

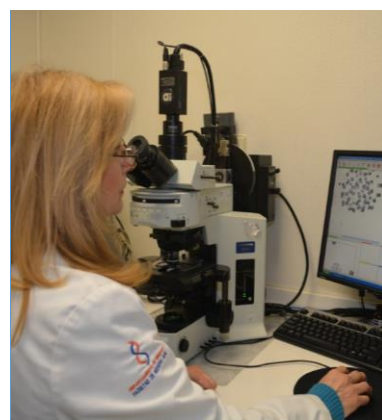
BIOQUÍMICA
CITOGENÉTICA
MOLECULAR
TOXICOGENÉTICA

Sección 2



PADECIMIENTOS GENÉTICOS

Sección 3



CONVENIOS

Sección 4



CONTACTO

Sección 5

SECCIÓN 1

CONSULTA GENÉTICA

CONSULTA NUTRIOLÓGICA

PERITAJE EN PRUEBAS DE PATERNIDAD



CONSULTA GENÉTICA

Las enfermedades genéticas afectan alrededor del 6% al 8% de la población general. Son causadas por alteraciones en el DNA, 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 síntomas de los pacientes con alteraciones del DNA, establecer **riesgos de recurrencia**, ofrecer **opciones terapéuticas y reproductivas**.

Principales objetivos

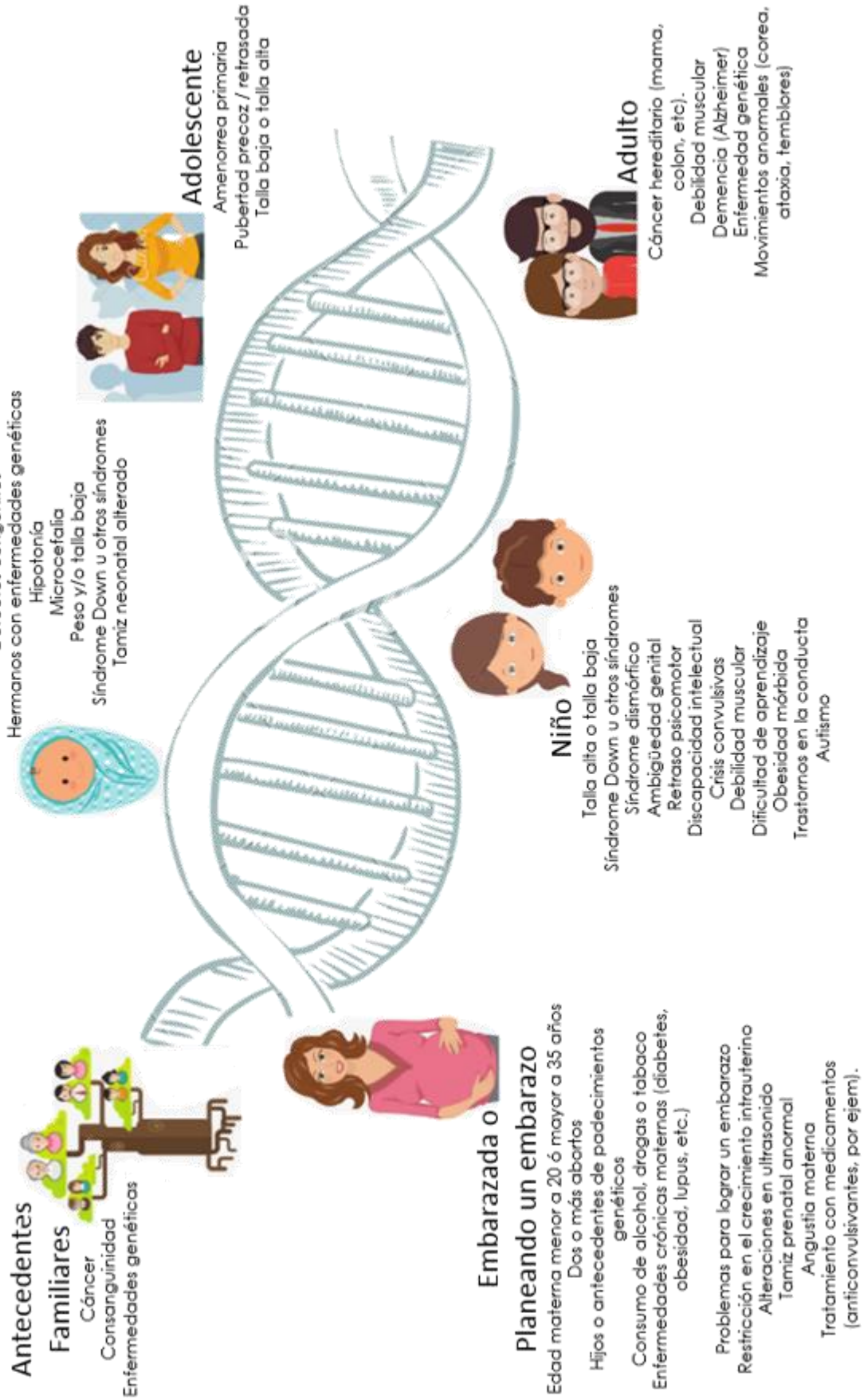
- Ofrecer un diagnóstico genético
- Identificar la causa del padecimiento
- Educar a la familia sobre la enfermedad
- Informar sobre opciones para mejorar la calidad de vida del paciente
- Buscar opciones terapéuticas
- Ofrecer un seguimiento del paciente para manejo interdisciplinario
- Identificar 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?



CONOCE A NUESTRO EQUIPO DE GENETISTAS



DR. MED. DANIEL CAMPOS

Médico Cirujano
(UNAM 2006)

Especialidad Genética Médica
(UANL 2009)

Doctorado en Medicina
(UANL 2016)

Sist. Nacional de Investigadores
(SNI1 CONACYT)

ÁREAS DE INTERÉS:

Discapacidad intelectual,
padecimientos neurogenéticos,
síndromes cromosómicos,
síndrome dismórfico.



DRA. MARISOL IBARRA

Médico Cirujano y Partero
(UANL 2005)

Especialidad Genética Médica
(UANL 2013)

ÁREAS DE INTERÉS:

Enfermedades mitocondriales,
alteraciones cromosómicas y
citogenética molecular, defectos
congénitos, cáncer.



DRA. MED. ARELLÍ LÓPEZ

Médico Cirujano y Partero
(Universidad Juárez 2007)

Especialidad Genética Médica
(UANL 2011)

Especialidad Genética Perinatal
(UNAM 2012)

Doctorado en Medicina
(UANL 2019)

ÁREAS DE INTERÉS:

Tamiz y diagnóstico
prenatal/preconcepcional, genética
de la reproducción humana,
embarazo en enfermedades
reumáticas, errores innatos del
metabolismo.



DRA. BEATRIZ DE LA FUENTE

Médico Cirujano y Partero
(UANL 1989)

Especialidad Genética Médica
(UNAM 1995)

Maestría en Ciencias con
Especialidad en Genética
(UANL 2004)

ÁREAS DE INTERÉS:

Dismorfología pediátrica,
discapacidad intelectual,
cromosomopatías.



CERTIFICADOS POR EL CONSEJO MEXICANO DE GENÉTICA A.C.

CONSULTA NUTRIOLÓGICA

El nutriólogo es un profesional de la salud experto cuya tarea es influir sobre la elección de los alimentos y por ende, sobre el estado de salud de los individuos y de la población. Nuestros nutriólogos atienden pacientes con trastornos que involucran alteraciones genéticas y alimenticias, buscando la dieta alimenticia más adecuada para cada uno de ellos.



LIC. MARÍA ALEJANDRA SÁNCHEZ PEÑA

Lic. en Nutrición

Especialista en Nutriología Clínica

ÁREAS DE INTERÉS:

Atención Nutricional en Errores Innatos del Metabolismo.

Intervención Nutricional en Obesidad Infantil y Atención de sus Comorbilidades.

CERTIFICADA POR EL COLEGIO MEXICANO DE NUTRIÓLOGOS AC



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**

Médico Cirujano y Partero
(UANL 1978)

Especialidad en Anatomía Patológica
(Universidad de Puerto Rico 1983)

Especialidad en Patología Forense
(Universidad de Puerto Rico 1985)

Especialidad en Toxicología Forense
(Instituto de Ciencias Forenses San Juan
1986)



**QCB. IRIS DEL CARMEN
TORRES MUÑOZ**

Químico Clínico Biólogo
(UANL 2007)

10 años de experiencia en pruebas de
diagnóstico molecular y filiación biológica
mediante análisis de DNA.

AUTORIZADOS 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 requieras.

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

GENÉTICA BIOQUÍMICA	14
TAMIZ NEONATAL AMPLIADO.....	15
TAMIZ 6 MARCADORES	18
TAMIZ METABÓLICO EN ORINA (14 PRUEBAS)	20
ACTIVIDAD DE BETA GLUCOSIDASA EN LEUCOCITOS (BGL) *	22
ACTIVIDAD DE LA ALFA GLUCOSIDASA (PD2T) *	24
ACTIVIDAD ENZIMÁTICA DE N-ACETILGALACTOSAMINA 6 SULFATASA (G6SW) *	26
ACTIVIDAD ENZIMÁTICA DE ALFA GALACTOSIDASA (AGABS) *	28
ACTIVIDAD DE GLOBOTRIACILCERAMIDA GL-3 EN LEUCOCITOS (CBGC) *	30
ACTIVIDAD DE ALFA GALACTOSIDASA EN LEUCOCITOS (AGA) *	32
BIOTINIDASA SÉRICA	34
CUANTIFICACIÓN DE 17 HIDROXIPROGESTERONA.....	36
CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS EN SANGRE.....	38
CUANTIFICACIÓN DE Biotinidasa	40
CUANTIFICACIÓN DE DERMATÁN, HEPARÁN Y QUERATÁN SULFATO (MPSBS) *	42
CUANTIFICACIÓN DE FENILALANINA	44
CUANTIFICACIÓN DE GALACTOSA TOTAL.....	46
CUANTIFICACIÓN DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA	48
CUANTIFICACIÓN DE GLUCOSAMINOGLICANOS (GAGS).....	50
CUANTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE ARILSULFATASA B (ARSB) *	52
CUANTIFICACIÓN DE HORMONA ESTIMULANTE DE TIROIDES (TSH)	54
CUANTIFICACIÓN DE TRIPSINÓGENO INMUNORREACTIVO	56
DETERMINACIÓN DE ALFA L-IDURONIDASA (IDSBS) *	58
DETERMINACIÓN DE ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA.....	60
DETERMINACIÓN DE IDURONIDATO SULFATASA (I2SW) *	63
PANEL DE ESTEROIDES (CONFIRMACIÓN PARA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA) (CAH2T) *	65
PERFIL DE AMINOÁCIDOS Y ACILCARNITINAS	67
PERFIL TIROIDEO *	70
PRUEBA CUALITATIVA PARA ACTIVIDAD DE GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA (PRUEBA DE BEUTLER).....	72
CITOGÉNICA / CITOGÉNICA MOLECULAR	74
CARIOTIPO**	75
FISH**	78
ARREGLOS DE CGH *	79
GENÉTICA MOLECULAR	80
ANEUPLOIDÍAS 13, 18, 21, X, Y **	81
ATROFIA ESPINAL MUSCULAR *	82

CÁNCER HEREDITARIO. PANEL *	83
DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA *	84
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE / BECKER **	85
ENFERMEDAD DE FABRY *	86
ENFERMEDAD DE GAUCHER *	87
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON ***	88
ENFERMEDAD DE POMPE *	89
ENFERMEDADES DE ATESORAMIENTO LISOSOMAL. IDENTIFICACIÓN DE PORTADORES **	90
EXOMA CLÍNICO (INDIVIDUAL) *	91
EXOMA COMPLETO (TRÍO) *	92
EXTRACCIÓN DE ADN	93
FIBROSIS QUÍSTICA. MUTACIÓN PUNTUAL **	94
FIBROSIS QUÍSTICA. PANEL *	95
FIBROSIS QUÍSTICA. SECUENCIACIÓN DEL GEN CFTR **	96
GALACTOSEMIA **	97
GENOMA COMPLETO TRÍO *	98
HEMOFILIA A **	99
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA *	100
LEUCEMIA LINFOCÍTICA AGUDA. PANEL	101
MICRODELECIONES DEL CROMOSOMA Y *	102
MUCOPOLISACARIDOSIS I (SÍNDROME DE HURLER) *	103
MUCOPOLISACARIDOSIS. PANEL *	104
MUTACIÓN PUNTUAL FAMILIAR CONOCIDA **	105
PATERNIDAD **	106
PERFIL GENÉTICO	108
SÍNDROME DE ANGELMAN *	110
SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN *	111
SÍNDROME DE PRADER-WILLI *	112
SÍNDROME DE RETT *	113
SÍNDROME DE SILVER RUSSELL *	114
SÍNDROME DE X FRÁGIL *	115
TAMIZ NEONATAL Y ENFERMEDADES LISOSOMALES. PRUEBAS MOLECULARES CONFIRMATORIAS*	116
TOXICOGENÉTICA	117
ABERRACIONES CROMOSÓMICAS INDUCIDAS POR DEB	118
INTERCAMBIO DE CROMÁTIDAS HERMANAS	119

* Estudio subrogado a laboratorios internacionales acreditados.

** Estudio Acreditado por CAP.

GENÉTICA BIOQUÍMICA

Pruebas para la detección, estudio y diagnóstico de trastornos metabólicos (Errores Innatos del Metabolismo), como otros de mala absorción, trastornos endocrinos, entre otros.

Participación en Controles de Calidad Externo:



E.U.A.



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

Argentina



Europa

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: Principalmente en recién nacidos (propósitos preventivos), 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.

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), Isovalerilcarnitina (C5), Glutarilcarnitina (C5DC), Hexanoilcarnitina (C6), Octanoilcarnitina (C8), Decanoilcarnitina (C10), Lauroilcarnitina (C12), Miristoilcarnitina (C14), Palmitoilcarnitina (C16), Octadecanoilcarnitina (C18) y sus derivados.

Fluorometría: Galactosa Total, Biotinidasa, Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Hormona Estimulante de Tiroides.

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)

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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

Teléfono: (81) 8348 3704, (81) 8348 3509

TAMIZ 6 MARCADORES

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

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:

Fluorometría: Fenilalanina, Galactosa Total, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH), Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa.

Fluoroimmunoensayo a Tiempo Resuelto: Tripsinógeno Inmunoreactivo, 17 Hidroxi Progesterona.

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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

- **Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 10 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

TAMIZ METABÓLICO EN ORINA (14 PRUEBAS)

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

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

Pruebas que incluye y Técnicas:

Tirilla reactiva: Para detección de pH, Densidad, Glucosa, Cetonas, Nitritos, Leucocitos, Proteínas, Sangre, Bilirrubina y Urobilinógeno.

Colorimetría y Cromatografía en Capa Fina: Detección de Aminoácidos: Cloruro Férrico, 2-4 dinitrofenilhidrazina, Nitrosonaftol, Cianonitroprusiato de Sodio, Tiosulfato, Obermayer, Millon.

Detección de Azúcares: Antrona, Benedict y Seliwanoff.

Colorimetría:

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 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

- **Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 SIN REFRIGERACIÓN.**

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Personal Responsable: M.C. Lucía Ceniceros Almaguer

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

ACTIVIDAD DE BETA GLUCOSIDASA EN LEUCOCITOS (BGL)

(Subrogado)

Descripción: Prueba útil para diagnóstico de Enfermedad de Gaucher.

Población en la que aplica: Pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Gaucher. **NOTA:** Este estudio no es recomendable para identificar portadores.

Pruebas que incluye y Técnica:

Fluorometría: Actividad Enzimática de la Alfa Galactosidasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica ACD (6 mL)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre en tubo vacutainer ACD.

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar 6 mL de sangre en un tubo vacutainer con anticoagulante ACD (solución A o B).
- **NOTA:** No transferir la muestra a otros contenedores, enviar el tubo original en el que se tomó la muestra.
- **Volumen mínimo:** 5 mL.

Estabilidad de la muestra: 4 días (Refrigerada), 48 horas (Ambiente).

NOTA: Para una separación óptima de los leucocitos es recomendable que la muestra llegue al laboratorio refrigerada dentro de las 96 horas después de la toma; de lo contrario pueden dar resultados falsos negativos.

Tomar la muestra entre lunes y martes (evitar enviar antes de o en día festivo) y asegurarse que el día la toma no esté muy alejado del día del envío.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 hemolizada o enviada en días diferentes a los señalados.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

ACTIVIDAD DE LA ALFA GLUCOSIDASA (PD2T)

(Subrogado)

Descripción: Prueba confirmatoria para medir actividad enzimática de la Alfa Glucosidasa.

Población en la que aplica: Pacientes menores o igual a 6 semanas de edad, con resultado anormal en la prueba de tamizaje para enfermedad de Pompe.

NOTA: Esta prueba ayuda a diferenciar los casos verdaderos de la Enfermedad de Pompe (presentación infantil o tardía) de aquellos que son falsos positivos como son los portadores o las pseudodeficiencias de la enzima Alfa Glucosidasa. Otros estudios (moleculares) podrían ser necesarios para dar el seguimiento.

Pruebas que incluye y Técnica:

Análisis de Inyección de Flujo/ Espectrometría de Masas en Tandem (FIA-MS/MS): Actividad Enzimática de la Alfa Glucosidasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre en Papel Filtro S&S 903 (1 tarjeta con 3 círculos)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón. Se saturan 3 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro material para realizar la toma.
- Para pacientes mayores de 1 año se puede puncionar el dedo de la mano.
- 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

- **Volumen mínimo:** 1 Círculo de sangre.
- **Estabilidad de la muestra:** 56 días [refrigerada (de preferencia) o congelada]. 7 días (ambiente).

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

*** Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 círculos de suero o con gotas superpuestas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

[http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf](http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed%20Consent%20for%20Genetic%20Testing.pdf)

Importante incluir:

- Peso al nacer (en gramos)
- Hora de Nacimiento (formato de 24 horas)
- Edad Gestacional (semanas)

Tiempo de Entrega: 5 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

ACTIVIDAD ENZIMÁTICA DE N-ACETILGALACTOSAMINA 6 SULFATASA (G6SW) (Subrogado)

Descripción: Prueba útil para descartar Mucopolisacaridosis tipo IVA (Síndrome de Morquio).

Población en la que aplica: Pacientes con sospecha de Síndrome de Morquio.

NOTA: Este estudio no es recomendable para identificar portadores. Habrá que realizar pruebas adicionales para diferenciar entre Morquio A y Morquio B.

Pruebas que incluye y Técnica:

Fluorimetría: Actividad Enzimática de la N-Acetilgalactosamina 6 Sulfatasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica ACD (6 mL)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar 6 mL de sangre en un tubo vacutainer con anticoagulante ACD (solución A o B).

NOTA: No transferir la muestra a otros contenedores, enviar el tubo original en el que se tomó la muestra.

- **Volumen mínimo:** 5 mL.
- **Estabilidad de la muestra:** 7 días (Refrigerada), 7 días (Ambiente).
- **NOTA:** Para una separación óptima de los leucocitos es recomendable que la muestra llegue al laboratorio refrigerada dentro de las 168 horas (7 días) después de la toma; de lo contrario pueden dar resultados falsos negativos.
- Tomar la muestra entre lunes y martes (evitar enviar antes de o en día festivo) y asegurarse que el día la toma no esté muy alejado del día del envío.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uatl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 hemolizada o enviada en días diferentes a los señalados.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

Tiempo de Entrega: 35 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

ACTIVIDAD ENZIMÁTICA DE ALFA GALACTOSIDASA (AGABS) (Subrogado)

Descripción: Prueba útil para descartar Mucopolisacaridosis tipo IVA (Síndrome de Morquio).

Población en la que aplica: Pacientes con presentación clínica sugestiva de Enfermedad de Fabry y como prueba de seguimiento a los pacientes con resultado anormal en la prueba de tamizaje para enfermedad de Fabry.

NOTA: La pseudodeficiencia puede dar resultados con niveles bajos en la actividad de la enzima, mas no significa que tiene la Enfermedad de Fabry, otros estudios moleculares adicionales deberán realizarse para llegar al diagnóstico y detectar portadores.

Pruebas que incluye y Técnica:

Enzimático/ Fluorometría: Actividad Enzimática de la Alfa Galactosidasa.

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. Se saturan 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro material para realizar la toma.
- Para pacientes mayores de 1 año se puede puncionar el dedo de la mano.
- 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

- **Volumen mínimo:** 1 Círculo de sangre.
- **Estabilidad de la muestra:** 90 días (ambiente, refrigerada o congelada).

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 círculos de suero o con gotas superpuestas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

NOTA: Incluir sospecha diagnóstica.

Tiempo de Entrega: 10 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

ACTIVIDAD DE GLOBOTRIACILCERAMIDA GL-3 EN LEUCOCITOS (CBGC)

(Subrogado)

Descripción: Prueba útil para el diagnóstico de la Enfermedad de Krabbe.

Población en la que aplica: Pacientes con signos clínicos y síntomas sospechosos de la Enfermedad de Krabbe o en pacientes que han resultado positivos para la Enfermedad de Krabbe en el tamizaje neonatal.

NOTA: Este estudio no es recomendable para identificar portadores.

Pruebas que incluye y Técnica:

Radioisotópico: Actividad Enzimática de la Galactocerebrosidasa en Leucocitos.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica ACD (6 mL)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar 6 mL de sangre en un tubo vacutainer con anticoagulante ACD (solución A o B).

NOTA: No transferir la muestra a otros contenedores, enviar el tubo original en el que se tomó la muestra.

- **Volumen mínimo:** 5 mL.
- Estabilidad de la muestra: 72 horas [Refrigerada (de preferencia), ambiente].

NOTA: Para una separación óptima de los leucocitos es recomendable que la muestra llegue al laboratorio refrigerada dentro de las 72 horas después de la toma; de lo contrario pueden dar resultados falsos negativos.

Tomar la muestra entre lunes y martes (evitar enviar antes de o en día festivo) y asegurarse que el día la toma no esté muy alejado del día del envío.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 hemolizada o enviada en días diferentes a los señalados.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

ACTIVIDAD DE ALFA GALACTOSIDASA EN LEUCOCITOS (AGA)

(Subrogado)

Descripción: Prueba enzimática útil para detectar individuos **(hombres)** afectados con enfermedad de Fabry.

NOTA: En pacientes portadores por lo general la actividad está dentro del rango normal.

Población en la que aplica: Hombres con sospecha de Enfermedad de Fabry.

NOTA: Este estudio no es recomendable para identificar portadores en pacientes femeninos.

Pruebas que incluye y Técnica:

Fluorometría: Actividad Enzimática de la Alfa Galactosidasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica ACD (6 mL)

Recolección y transporte de la Muestra:

- Recolectar 6 mL de sangre en un tubo vacutainer con anticoagulante ACD (solución A o B).

NOTA: No transferir la muestra a otros contenedores, enviar el tubo original en el que se tomó la muestra.

- Volumen mínimo: 5 mL.

NOTA: Para una separación óptima de los leucocitos es recomendable que la muestra llegue al laboratorio refrigerada dentro de las 72 horas después de la toma; de lo contrario pueden dar resultados falsos negativos.

Tomar la muestra entre lunes y martes (evitar enviar antes de o en día festivo) y asegurarse que el día la toma no esté muy alejado del día del envío.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanel.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 hemolizada o enviada en días diferentes a los señalados.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

Tiempo de Entrega: 10 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

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: 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 que 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 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.

Nota: si se envía por paquetería recomendamos hacerlo de lunes a miércoles, ya que si el paquete llega en la tarde ya no lo entregan en el laboratorio, sino hasta el día siguiente y el sábado y domingo no se reciben paquetes.

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.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

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 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.

Personal Responsable: L.Q.I. Marcelo Raúl Rodríguez.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

CUANTIFICACIÓN DE 17 HIDROXIPROGESTERONA

Descripción: Prueba cuantitativa 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: 17 Hidroxiprogesterona.

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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: Q Luis Manuel Aguilar Montoya.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS EN SANGRE

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

Población a 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, Triptófano, Isoleucina, Leucina, Lisina.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (4-5 mL)

Condiciones de 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.

Nota: si se envía por paquetería recomendamos hacerlo de lunes a miércoles, ya que si el paquete llega en la tarde ya no lo entregan hasta el día siguiente y el sábado y domingo no se reciben paquetes.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 (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-01-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36-02.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 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.

Personal Responsable: M.C. Lucía Cenicerros Almaguer.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

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:

Fluorimetría: Biotinidasa.

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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 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 en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs de edad cuando es transfundido, se toma una segunda muestra 10 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: T. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

CUANTIFICACIÓN DE DERMATÁN, HEPARÁN Y QUERATÁN SULFATO (MPSBS)

(Subrogado)

Descripción: Se utiliza como confirmatoria para Mucopolisacaridosis I y II y para ayudar en el diagnóstico y monitoreo de de Mucopolisacaridosis Tipo I, II, III, IV o VI.

Población en la que aplica: Pacientes con sospecha de Síndrome de Morquio.

NOTA: Este estudio no es recomendable para identificar portadores. Habrá que realizar pruebas adicionales para diferenciar entre Morquio A y Morquio B.

Pruebas que incluye y Técnica:

Cromatografía de Líquidos/Espectrometría de Masas en Tandem: Cuantificación de Dermatan, Heparán y Queratán Sulfato.

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. Se saturan 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro material para realizar la toma.
- Para pacientes mayores de 1 año se puede puncionar el dedo de la mano.
- 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

- **Volumen mínimo:** 2 Círculos de sangre.
- **Estabilidad de la muestra:** 100 días (ambiente, refrigerada o congelada).

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 tomadas en tubos con Heparina de Sodio o Litio, muestras con círculos de suero o insuficiente.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

[http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf](http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed%20Consent%20for%20Genetic%20Testing.pdf)

Tiempo de Entrega: 7 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

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: Fluorimetría: 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 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09

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 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: T. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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 Fosfatos 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 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: T. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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 de 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), 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 transportaran 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- **Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 (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.*

Nota: si se envía por paquetería recomendamos hacerlo de lunes a miércoles, ya que si el paquete llega en la tarde ya no lo entregan hasta el día siguiente y el sábado y domingo no se reciben paquetes.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Personal Responsable: M.C. Lucía Cenicerros Almaguer.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

CUANTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE ARILSULFATASA B (ARSB) (Subrogado)

Descripción: Prueba útil para diagnosticar Mucopolisacaridosis tipo VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy).

Población en la que aplica: Pacientes con sospecha de Síndrome de Maroteaux-Lamy.

NOTA: Este estudio no es recomendable para pruebas prenatales ni para identificar portadores de MPS VI. La actividad de esta enzima puede estar baja en pacientes con Deficiencia Múltiple de Sulfatasas y Mucopolipidosis II; sin embargo los niveles no serán tan bajos como los de los pacientes con MPS VI.

Pruebas que incluye y Técnica:

Enzimático Colorimétrico: Actividad Enzimática de Arilsulfatasa B en fibroblastos.

Requisitos de la Muestra:

Cultivo de Fibroblastos en frascos T-75 o T-25 (1 - 2 frascos llenos)

Volumen: 1 frasco T-75 lleno o 2 frascos T-25 llenos.

Estabilidad de la muestra: 24 horas [Ambiente (de preferencia) o Refrigerada].

NOTA: Si no se obtienen células viables a los 10 días el paciente será informado.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 enviadas en formalina o en cualquier otro conservador o fijador.

Biopsia de Piel en medio de cultivo (4 mm)

Volumen: 4 mm en un contenedor estéril con cualquier medio de cultivo (ej: medio escencial mínimo, RPMI 1640). La solución debe ser suplementada con 1% de penicilina y estreptomicina.

Estabilidad de la muestra:[Refrigerada (de preferencia) o Ambiente].

NOTA: Si no se obtienen células viables a los 10 días el paciente será informado.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 enviadas en formalina o en cualquier otro conservador o fijador.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

[http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf](http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed%20Consent%20for%20Genetic%20Testing.pdf)

Tiempo de Entrega: 45 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda, QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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:

Fluorometría: 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: T. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 Neonatal: Para propósitos preventivos, el tiempo óptimo 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 en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: IQ Luis Manuel Aguilar Montoya.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

DETERMINACIÓN DE ALFA L-IDURONIDASA (IDSBS)

(Subrogado)

Descripción: Prueba útil para diagnóstico de Mucopolisacaridosis I: Hurler, Scheie an Hurler-Scheie utilizando muestras de sangre en papel filtro.

Población en la que aplica: Pacientes con sospecha de MPS I.

Pruebas que incluye y Técnica: Enzimático Fluorométrico: Actividad de la enzima Alfa L- Iduronidasa.

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 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro material para realizar la toma.
- Para pacientes mayores de 1 año se puede puncionar el dedo de la mano.
- 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

- **Volumen mínimo:** 1 Círculo de sangre.
- **Estabilidad de la muestra:** 90 días (ambiente, refrigerada o congelada).

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.
- Muestras con círculos de suero o gotas superpuestas.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

<http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed Consent for Genetic Testing.pdf>

NOTA: Incluir sospecha diagnóstica.

Tiempo de Entrega: 15 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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.

Recolección y Transporte de Muestra:

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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.

Recolección y Transporte de Muestra:

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.

Colocar los sobres que contienen las muestras de orina seca en papel filtro dentro de un sobre amarillo, acompañado de las solicitud de estudio.

- 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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-01-01.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-GBQ-36-02.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 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.

Personal Responsable: L.Q.I. Marcelo R. Rdz Rivera.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 29 42 17 Ext. 2839.

DETERMINACIÓN DE IDURONIDATO SULFATASA (I2SW) (Subrogado)

Descripción: Prueba útil para diagnóstico de Mucopolisacaridosis tipo II (Síndrome de Hunter).

Población en la que aplica: Pacientes con sospecha de Síndrome de MPS II.

Pruebas que incluye y Técnica:

Enzimático Fluorométrico: Actividad Enzimática de Iduronidato Sulfatasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA o ACD (2 mL)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre en tubo vacutainer EDTA o ACD.

Recolección y transporte de la Muestra:

Recolectar 2 mL de sangre en un tubo vacutainer con anticoagulante ACD (solución A o B).

NOTA: No transferir la muestra a otros contenedores, enviar el tubo original en el que se tomó la muestra.

Volumen mínimo: 0.5 mL.

Estabilidad de la muestra: 7 días [Ambiente (de preferencia)/ Refrigerada]

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Información del Paciente para Genética Bioquímica (Biochemical Genetics Patient Information)

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/BiochemicalPtInfo.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

NOTA: Incluir sospecha diagnóstica.

Tiempo de Entrega: 8 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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:

Cromatografía de Líquidos-Espectrometría de Masas en Tandem (LC-MS/MS).

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. Se saturan 2 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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)
- Nota: si se envía por paquetería recomendamos hacerlo de lunes a miércoles, ya que si el paquete llega en la tarde ya no lo entregan hasta el día siguiente y el sábado y domingo no se reciben paquetes.

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

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.

Tiempo de Colección: Puede ser en cualquier etapa de la vida, como prueba confirmatoria, posterior a un resultado anormal en la Cuantificación de 17 Hidroxiprogesterona.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Importante incluir:

- Peso al nacer
- Hora de Nacimiento
- Edad Gestacional

Tiempo de Entrega: 10 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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 que incluye 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), Isovalerilcarnitina (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, 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.

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 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 10 días después de la transfusión más reciente y tres meses después de la transfusión final.

Niños(as) prematuros: Niños que permanecen en el hospital requieren de la colección de una muestra entre las 24 y 48 horas de vida, 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 hrs 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-01-01.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 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.

Personal Responsable: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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 Protéico (PBI), Índice de Tiroxina Libre (ITL).

Requisitos de la Muestra:

Sangre Periférica sin anticoagulante (5 mL)

Condiciones para la toma: Colectar muestra de sangre en tubo vacutainer sin anticoagulante (tapón rojo).

Recolección y transporte 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 y martes 8:00 a 15:00 hrs.

* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

Nota: si se envía por paquetería recomendamos hacerlo de lunes a miércoles, ya que si el paquete llega en la tarde ya no lo entregan hasta el día siguiente y el sábado y domingo no se reciben paquetes.

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

Tiempo de Entrega: 5 días.

- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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".

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB María del Rosario Torres Sepúlveda,
QCB. Consuelo Ruiz Herrera

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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: 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. Se saturan 4 a 5 círculos del papel filtro S&S 903, (cada círculo con un sola gota de sangre). No utilizar algún otro 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 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 pegadas o juntas, debe colocarse 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 fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

- Si el paciente es foráneo el envío de muestra debe realizarlo 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 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.

Papelería requerida:

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

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 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.

Personal Responsable: T. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 48 35 09.

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.

Área acreditada por College of American Pathologist



CARIOTIPO

Descripción: estudio del ordenamiento de los cromosomas de una célula metafásica de acuerdo a 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.

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

* **ANTES de tomar la muestra consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

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

Rechazo: Muestra coagulada o congelada

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Líquido Amniótico (15 - 20 mL)

Requisitos toma: amniocentesis realizada por ginecólogo especialista entre las semanas 14 a 20 de gestación.

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

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

*** ANTES de tomar la muestra consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

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

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: 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.

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

*** ANTES de tomar la muestra consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

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

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

Entrega de resultados: 21 días calendario.

Tejido (mínimo 5 x 5 mm² de piel / aborto)

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 proporcionada por nuestro Departamento.

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

*** ANTES de tomar la muestra consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

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

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).

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>

Horario de recepción de muestras: verificar de acuerdo al tipo de muestra. *ANTES de tomar la muestra, verifique días en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog

Entrega de resultados: verificar de acuerdo al tipo de muestra.

Personal Responsable: QCB Gloria García, QFB Carmen Quezada.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38.

FISH

Descripción: análisis de Hibridación in Situ Fluorescente que emplea sondas que reconocen regiones específicas dentro de un cromosoma para detectar anomalías como aneuploidías, microdeleciones, duplicaciones, así como identificación de un marcador genético asociado a un cromosoma.

Población en la que aplica: pacientes con sospecha de alteraciones como microdeleciones, microduplicaciones. **NOTA:** Es indispensable mencionar la sonda requerida.

Técnica: hibridación in situ fluorescente.

Sondas disponibles: DiGeorge. **NOTA:** contamos con el servicio de subrogación de cualquier otra sonda que se requiera.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica Heparina de Sodio (1 - 3 mL)

Requisitos toma: En el caso de subrogados, previa cita.

- * 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.

Días de recepción de muestras: lunes a viernes 8:00 a 15:00 hrs. En el caso de subrogados, previa cita.

*** ANTES de tomar la muestra consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog**

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

Rechazo: Muestra coagulada o congelada

Entrega de resultados: 17 días calendario (15 días si se tiene el botón en el Laboratorio).

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>

Entrega de resultados: 17 días calendario (15 días si se tiene el botón en el Laboratorio).

Personal Responsable: QCB Gloria García, QFB Carmen Quezada.

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

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 homocigosidad. 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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 15:00 horas.

Tiempo de Entrega: 35 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: QCB Gloria García, QFB Merary Vázquez, QCB Yolanda Coronado.

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

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.

Área acreditada por College of American Pathologist



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 hrs 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 hrs 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: 30 días calendario.

Personal Responsable: QCB Iris Torres y QFB. José Lugo.

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

ATROFIA ESPINAL MUSCULAR (Subrogado)

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

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

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

CÁNCER HEREDITARIO. PANEL (Subrogado)

Descripción: Análisis de 30 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.

Requisitos de Muestra:

Saliva (2.5 mL) tubo especial proporcionado por el Departamento

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 hrs posteriores a la toma

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

Riesgo: muestra inadecuada para el proceso.

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO (Favor de comunicarse al Depto. de Genética).

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 50 días calendario.

Estudio realizado en: Color (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA (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 glucosa 6 fosfato deshidrogenasa en el tamiz metabólico y se desea confirmar el diagnóstico.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE / BECKER

Descripción: Detección de cerca del 98% de las deleciones y duplicaciones relacionadas a la distrofia muscular en pacientes que portan alguna variante genética.

Población en la que aplica: niños con sospecha clínica de distrofia muscular de Duchenne, y madres de pacientes afectados, para evaluar estado de portador.

Técnica: PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA).

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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-74 SOLICITUD DE ESTUDIO. ANÁLISIS DE DEL/DUP POR MLPA EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER.

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-74.pdf>

Horario de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: QFB. José Lugo, QCB Iris Torres.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38.

ENFERMEDAD DE FABRY

(Subrogado)

Descripción: búsqueda de mutaciones en las regiones codificantes y los límites del intrón / exón del gen GLA para confirmar el diagnóstico de Enfermedad de Fabry.

Población en la que aplica: individuos con sospecha de enfermedad de Fabry clásica o variante, en varones afectados con actividad enzimática alfa-Gal A reducida. Prueba de portador o diagnóstico para mujeres asintomáticas o sintomáticas.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: idealmente la muestra debe recibirse antes de 48 horas después de la toma.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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

Papelería requerida:

Solicitud de estudio para Errores Innatos del Metabolismo

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/iem-request-form.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 34 días calendario.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

ENFERMEDAD DE GAUCHER (Subrogado)

Descripción: búsqueda de mutaciones en las regiones codificantes y los límites del intrón / exón del gen GBA para confirmar el diagnóstico de Enfermedad Gaucher.

Población en la que aplica: individuos que desean confirmar el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher, o bien, familiares de pacientes que desean conocer si son portadores.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: idealmente la muestra debe recibirse antes de 48 horas después de la toma.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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

Papelería requerida:

Solicitud de estudio para Errores Innatos del Metabolismo

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/iem-request-form.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 34 días calendario.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Descripción: Determinación del número de repetidos de CAG del gen *HD*.

Población en la que aplica: individuos con algún tipo de desorden del movimiento tipo coreico, que se sospeche de la enfermedad de Huntington o presenten antecedentes familiares de la enfermedad.

***NOTA:** Se requiere asesoramiento genético previo, durante y post-prueba.

Técnica: Triple Repetido Primer Reacción en Cadena de la Polimerasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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-75 SOLICITUD DE ESTUDIO. ANALISIS DE EXPANSIÓN DE REPETIDOS (CAG) EN ENFERMEDAD DE HUNTINGTON.

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-75.pdf>

Horario de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: QFB. José Lugo, QCB Iris Torres.

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

ENFERMEDAD DE POMPE

(Subrogado)

Descripción: búsqueda de mutaciones en las regiones codificantes y los límites del intrón / exón del gen GAA para confirmar el diagnóstico de Enfermedad POMPE.

Población en la que aplica: individuos que desean confirmar el diagnóstico de Enfermedad de POMPE o bien, familiares de pacientes que desean conocer si son portadores.

Técnica: Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) y posterior Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: idealmente la muestra debe recibirse antes de 48 horas después de la toma.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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

Papelería requerida:

Solicitud de estudio para Errores Innatos del Metabolismo

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/iem-request-form.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 34 días calendario.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

ENFERMEDADES DE ATESORAMIENTO LISOSOMAL. IDENTIFICACIÓN DE PORTADORES

(Mucopolisacaridosis I, II, IV, Enfermedad de Gaucher y Fabry)

Descripción: búsqueda de variantes genéticas identificadas en la familia.

Población en la que aplica: familiares en primer grado de pacientes con diagnóstico confirmado de alguno de estos padecimientos, que desean conocer si son portadores de la misma variante genética.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 6 meses.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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: 30 días calendario.

Personal Responsable: QFB. José Lugo, Dra.C. Geovana Calvo.

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

EXOMA CLÍNICO (INDIVIDUAL)

(Subrogado)

Descripción: análisis de aproximadamente 6,700 genes relevantes asociados a fenotipos clínicos conocidos, teniendo cobertura del 100% de las regiones codificantes en cerca de 4,000, además de enfocarse en genes reportados en OMIM y HGMD, en donde se ha demostrado una clara correlación entre fenotipo y genotipo. Cubre trastornos metabólicos, neurológicos, reproductivos, malformativos, oftalmológicos, oncogenéticas, de piel, hueso, inmunológicos, cardiovasculares, nefrológicos, hematológicos, vasculares, endócrinos, gastrointestinales, musculoesqueléticos, etc.

Población en la que aplica: individuos con sospecha clínica de padecimientos monogénicos que presentan diversos patrones de herencia con diferentes genes relacionados al mismo padecimiento, o diversas variantes en el mismo gen con fenotipo distinto.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO. * Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

EXOMA COMPLETO (TRÍO) (Subrogado)

Descripción: análisis de todos los exones del genoma humano. 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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

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 KIT Qiagen, Otros.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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 Iris Torres, M Alejandra Aguirre.

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

FIBROSIS QUÍSTICA. MUTACIÓN PUNTUAL

Descripción: búsqueda de una variante genética en el gen *CFTR*.

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

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

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

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: 15 días calendario.

Personal Responsable: Dra.C. Geovana Calvo, QFB. José Lugo.

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

FIBROSIS QUÍSTICA. PANEL (Subrogado)

Descripción: Panel que analiza 106 mutaciones, incluyendo las 23 recomendadas por el ACMG (American College of Medical Genetics): deltaF508, deltaI507, G542X, G85E, R117H, W1282X (TGG->TGA), 621+1 G->T, 711+1 G->T, N1303K (C->A), N1303K (C->G), R334W, R347P, A455E, 1717-1 G->A, R553X, R560T, G551D, 1898+1 G->A, 2184delA, 2789+5 G->A, 3120+1 G->A, R1162X, 3659delC, and 3849+10kb C->T, deleciones de los exones 2-3, 296+2T->A, E60X, R75X, 394_395delIT, 405+1 G->A, 406-1 G->A, E92X, 444delA, 457TAT->G, R117C, Y122X, 574delA, 663delT, G178R, 711+5 G->A, 712-1 G->T, H199Y, P205S, L206W, 852del22, 935delA, 936delTA, deltaF311, 1078delT, G330X, T338I, R347H, R352Q, Q359K, T360K, 1288insTA, S466X (C->A), S466X (C->G), G480C, Q493X, 1677delTA, C524X, S549N, S549R (T->G), Q552X, A559T, 1811+1.6kb A->G, 1812-1 G->A, 1898+1 G->T, 1898+1 G->C, 1898+5G->T, P574H, 1949del84, 2043delG, 2055del9->A, 2105del13ins5, 2108delA, 2143delT, 2183_2184delAAinsG, 2184insA, R709X, K710X, 2307insA, R764X, Q890X, 2869insG, 3171delC, 3199del6, R1066C, W1089X (TGG->TAG), Y1092X (C->G), Y1092X (C->A), M1101K, M1101R, D1152H, R1158X, 3667del4, S1196X, W1204X (TGG->TAG), 3791delC, Q1238X, 3876delA, S1251N, S1255X, 3905insT and 4016insT.

Población en la que aplica: individuos con diagnóstico de fibrosis quística, búsqueda de portadores para alguna de las 106 variantes analizadas, así como identificación de pacientes que pueden responder a la terapia con potenciador de CFTR.

Técnica: Reacción en Cadena de la Polimerasa Múltiplex (PCR) que utiliza la plataforma Agena Mass ARRAY.

Requisitos de Muestra:

Sangre periférica en papel filtro S&S 903 (1 tarjeta)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs posteriores a la toma

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

Riesgo: cantidad insuficiente de DNA

Papelería requerida:

Información del paciente para enfermedades hereditarias congénitas (Molecular Genetics: Congenital Inherited Diseases Patient Information).

https://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/MC1235-97_Molecular_Genetics-Congenital_Inherited_Diseases_Patient_Information.pdf

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)
http://www.mayomedicallaboratories.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 22 días calendario.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

FIBROSIS QUÍSTICA. SECUENCIACIÓN DEL GEN CFTR

Descripción: análisis de variantes genéticas de todos los exones en el gen *CFTR* 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 fibrosis quística y no se encontró ninguna de las variantes más frecuentes detectadas en el panel.

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

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

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: 30 días calendario.

Personal Responsable: Dra.C. Geovana Calvo, QFB. José Lugo.

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

GALACTOSEMIA

Descripción: búsqueda de mutaciones en los exones y las regiones flanqueantes inmediatas involucradas en mecanismos de splicing (20pb en ambos extremos de cada exón).

Población en la que aplica: niños en los que se desea confirmar el diagnóstico de Galactosemia, o bien familiares de pacientes que desean conocer si son portadores de una variante genética desconocida.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

NOTA: Se tienen disponibles la secuenciación de tres genes: **GALT**, **GALE**, **GALK**. Favor de elegir el gen de su interés.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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-06 SOLICITUD DE ESTUDIO. SECUENCIACIÓN DE GENES ASOCIADOS A GALACTOSEMIA

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-74.pdf>

Horario de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 30 días calendario.

Personal Responsable: QFB. José Lugo, Dra.C. Geovana Calvo.

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

GENOMA COMPLETO TRÍO (Subrogado)

Descripción: identifica casi todos los cambios en el DNA de un paciente, mediante la secuenciación de todas las regiones codificantes y no codificantes del genoma. 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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO * Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

HEMOFILIA A

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 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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, QFB. José Lugo.

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

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 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: -

Rechazo: cantidad de muestra insuficiente

Riesgo: cantidad de DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

LEUCEMIA LINFOCÍTICA AGUDA. PANEL

Descripción: análisis de 15 translocaciones más frecuentes en LLA. Útil para conocer el pronóstico del paciente y el tratamiento más adecuado.

Población en la que aplica: pacientes pediátricos con diagnóstico de LLA principalmente.

Técnica: Reacción en Cadena de la Polimerasa.

Requisitos de la Muestra:

Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

Requisitos toma: recomendable 2 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

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

Estabilidad: 72 hrs posteriores a la toma

Rechazo: Muestra coagulada

Médula Ósea EDTA (1 - 3 mL)

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 – 8 °C.

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

Estabilidad: enviar al laboratorio el mismo día de la toma. Si no es posible, almacenar en refrigeración (4 °C) máximo 12 hrs.

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

Entrega de resultados: 21 días calendario.

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-21 SOLICITUD DE ESTUDIO. LEUCEMIA LINFOCÍTICA AGUDA. PANEL

<http://www.genetica-uanl.mx/Formatos/F-MOL-21.pdf>

Horario de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Entrega de resultados: 21 días calendario.

Personal Responsable: QFB. José Lugo, Dra.C. Geovana Calvo.

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

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

MUCOPOLISACARIDOSIS I (SÍNDROME DE HURLER) (Subrogado)

Descripción: búsqueda de mutaciones en las regiones codificantes y los límites del intrón / exón del gen *IDUA* para confirmar el diagnóstico de Enfermedad de Hurler.

Población en la que aplica: individuos que desean confirmar el diagnóstico de Enfermedad de Hurler, o familiares de pacientes que desean conocer si son portadores de la variante genética desconocida.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: idealmente la muestra debe recibirse antes de 48 horas después de la toma.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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

Papelería requerida:

Solicitud de estudio para Errores Innatos del Metabolismo

<https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/iem-request-form.pdf>

Consentimiento Informado para Pruebas Genéticas (Informed Consent for Genetic Testing)

https://www.mayocliniclabs.com/it-mmfiles/Informed_Consent_for_Genetic_Testing.pdf

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 34 días calendario.

Estudio realizado en: Clínica Mayo (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

MUCOPOLISACARIDOSIS. PANEL (Subrogado)

Descripción: análisis de las enzimas asociadas a los diferentes tipos de mucopolisacaridosis, y posterior estudio molecular del gen que codifica la enzima alterada.

Población en la que aplica: individuos con sospecha clínica de algún tipo de mucopolisacaridosis.

Técnica: Secuenciación de Nueva Generación en pruebas moleculares, y ensayos bioquímicos para pruebas enzimáticas.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 60 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

MUTACIÓN PUNTUAL FAMILIAR CONOCIDA

Descripción: análisis de mutación(es) puntual(es) identificada(s) en la familia, para identificación de portadores.

Población en la que aplica: familiares de pacientes que desean conocer si son portadores de la variante genética previamente en el paciente.

Técnica: Secuenciación de Sanger.

Requisitos de Muestra:

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

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 6 meses.

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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, QFB. José Lugo.

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

PATERNIDAD

Descripción: análisis de 15 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 a 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 [\(ver página 9\)](#)

Presentar una identificación oficial con fotografía (INE, pasaporte, etc). 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 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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 (2 tarjetas)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente en sobre de papel

Estabilidad: -

Rechazo: contacto con muestras de diferentes pacientes

Riesgo: contaminación fúngica o cantidad insuficiente

NOTA: Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y fecha de toma y parentesco. 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: 30 días calendario.

Personal Responsable: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38.

PERFIL GENÉTICO (INFORMATIVO O LEGAL)

Descripción: análisis de 15 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 hrs de ayuno

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs 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

Riesgo: contaminación fúngica o cantidad insuficiente

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

Estudio Realizado en: Genética Molecular.

Personal Responsable: MA Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38.

SÍNDROME DE ANGELMAN

(Subrogado)

Descripción: análisis del estado de metilación y variaciones en el número de copias (Del/Dup) en la región PWS / AS.

Población en la que aplica: individuos con discapacidad intelectual y sospecha clínica de síndrome de Angelman.

Técnica: PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA) sensible a metilación.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN

(Subrogado)

Descripción: análisis del estado de metilación y variaciones en el número de copias (Del/Dup) en el grupo de genes BWS / RSS.

Población en la que aplica: niños con sobre crecimiento y defectos de línea media con sospecha clínica de síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Técnica: PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA) sensible a metilación.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

SÍNDROME DE PRADER-WILLI (Subrogado)

Descripción: análisis del estado de metilación y variaciones en el número de copias (Del/Dup) en la región PWS / AS.

Población en la que aplica: niños con hipotonía, obesidad e hiperfagia, o bien, adultos con discapacidad intelectual, obesidad, talla baja e hipo genitalismo con sospecha clínica de síndrome de Prader-Willi.

Técnica: PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA) sensible a metilación.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

SÍNDROME DE RETT

(Subrogado)

Descripción: análisis de variantes genéticas conocidas reportadas en HGMD y CentoMD, incluyendo (+/- 20 pb de cada exón), así como estudio de deleciones/duplicaciones en el gen MECP.

Población en la que aplica: principalmente mujeres con sospecha clínica de síndrome de Rett u otros trastornos relacionados con MECP2.

Técnica: Secuenciación de Sanger + 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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

SÍNDROME DE SILVER RUSSELL

(Subrogado)

Descripción: análisis del estado de metilación y variaciones en el número de copias (Del/Dup) en el grupo de genes BWS / RSS.

Población en la que aplica: individuos con restricción de crecimiento, talla baja y asimetría.

Técnica: PCR multiplex dependiente de ligación de sonda (MLPA) sensible a metilación.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

SÍNDROME DE X FRÁGIL

(Subrogado)

Descripción: Determina el número de repeticiones CGG en el promotor del gen *FMR1*.

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 trinucleotídeo CGG en la 5'UTR del gen *FMR1*.

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 DNA insuficiente

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA 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: 36 días calendario.

Estudio realizado en: Centogene (Alemania).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

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 en papel filtro (tarjeta proporcionada por el proveedor)

Requisitos toma: -

Transporte: temperatura ambiente

Estabilidad: 72 hrs posteriores a la toma

Rechazo: contaminación fúngica, cantidad de DNA insuficiente, contacto de muestras de diferentes pacientes.

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

Papelería requerida:

PAPELERÍA PROPIA DEL LABORATORIO

* Favor de comunicarse al Departamento de Genética.

Días de recepción de muestras: Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.

Tiempo de Entrega: 22 días calendario.

Estudio realizado en: BabyGenes (Estados Unidos).

Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado: MA. Alejandra Aguirre, QCB Iris Torres.

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

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 fecha de la 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 hrs. *ANTES de tomar la muestra, verifique días en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: Dr. C. Ma. del Roble Velasco., QCB Luz Rojas Patlán.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, 83 29 42 17

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 fecha de la 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 hrs. *ANTES de tomar la muestra, verifique días en que permanecerá cerrado el Departamento en la página www.genetica-uanl.mx/blog.

Entrega de resultados: 28 días calendario.

Personal Responsable: Dr. C. Ma. del Roble Velasco., QCB Luz Rojas Patlán.

Teléfono: (81) 83 48 37 04, 83 29 42 17

SECCIÓN 3

PADECIMIENTOS GENÉTICOS

En ésta sección encontrará información acerca de los estudios de laboratorio y tratamientos disponibles.



Contenido

SECCIÓN 3	PADECIMIENTOS GENÉTICOS	120
ANEMIA DE FANCONI.....		122
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL.....		123
DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA		124
DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA.....		125
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER.....		126
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON		127
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO		128
FENILCETONURIA		129
FIBROSIS QUÍSTICA.....		130
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA		131
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO		133
GALACTOSEMIA.....		134
MUCOPOLISACARIDOSIS.....		135
SÍNDROME DE ANGELMAN.....		136
SÍNDROME DE BLOOM		137
SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN		138
SÍNDROME DE DELECIÓN 1p36.....		139
SÍNDROME DE DIGEORGE		140
SÍNDROME DE DOWN.....		141
SÍNDROME DE EDWARDS		142
SÍNDROME DE KLINEFELTER		143
SÍNDROME DE PATAU		144
SÍNDROME DE PRADER WILLI		145
SÍNDROME DE RETT.....		146
SÍNDROME DE SILVER RUSSEL.....		147
SÍNDROME DE TURNER.....		148
SÍNDROME DE X FRÁGIL		149

ANEMIA DE FANCONI

Padecimiento genético caracterizado por afectación progresiva en la médula ósea, malformaciones congénitas y predisposición a cáncer.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Retraso en el crecimiento pre y pos natal, pancitopenia, anormalidades en el radio radial, malformaciones renales estructurales, cambios en la pigmentación de la piel, así como predisposición aumentada a desarrollar diversos tipos de cáncer.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en los genes asociados a éste padecimiento.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios como **ABERRACIONES CROMOSÓMICAS INDUCIDAS POR DIEPOXIBUTANO** y **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico.

TRATAMIENTO

Idealmente consiste en trasplante de progenitores hematopoyéticos para restaurar la hematopoyesis normal, sin embargo, esto no revierte las lesiones somáticas ni previene el desarrollo de tumores sólidos.

GRUPOS DE APOYO

- * Fundación Internacional Josep Carreras. www.fcarreras.org

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos a donde se trata este padecimiento: Pediatría, Hematología, Dermatología, Endocrinología, Genética.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Corresponde a un grupo de trastornos neuromusculares autosómicos recesivos caracterizados por la degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal, provocan una debilidad muscular simétrica y atrofia. Se reconocen cuatro tipos de SMA, según la edad de inicio, actividad muscular máxima alcanzada y la supervivencia.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Comienzan desde la etapa prenatal con disminución de los movimientos fetales. Los niños presentan fasciculaciones / fibrilaciones de la lengua, debilidad muscular simétrica, proximal (extremidades inferiores más afectadas que las superiores) atrofia muscular, por lo que no pueden sentarse sin apoyo y arreflexia.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutación homocigota en el gen *SMN1*. La ausencia de *SMN1* es parcialmente compensada por *SMN2*, que produce suficiente proteína SMN para permitir un desarrollo relativamente normal en tipos de células diferentes a las neuronas motoras.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico.

TRATAMIENTO

Consiste en controlar los síntomas y evitar las complicaciones. Relajantes musculares, tratamiento para los espasmos mandibulares, fisioterapia, terapia ocupacional y la rehabilitación, pueden ayudar a mejorar la postura, evitar la inmovilidad articular, la debilidad muscular lenta y la atrofia. Algunas personas requieren terapia adicional para las dificultades con el habla, masticar y deglutir.

MANEJO NUTRICIONAL

Es muy importante tener un plan nutricional para mantener el peso y la fuerza.

GRUPOS DE APOYO

- * Fundación Atrofia Muscular Espinal México: <https://www.curame.org.mx>
- * Federación Mexicana de las Enfermedades Raras. <http://www.femexer.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos a donde se trata este padecimiento: Neurología, Psiquiatría, Fisioterapia, Nutriología, **Genética**.

DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

Padecimiento autosómico recesivo que afecta el metabolismo de la vitamina Biotina (B8), debido a una enzima defectuosa, causando acumulación de productos tóxicos en plasma, orina y tejidos.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Suelen aparecer entre el primer y el octavo mes del nacimiento, sin embargo, existen presentaciones tardías. Se manifiesta generalmente con hipotonía, convulsiones, ataxia y retraso del desarrollo. Con menor frecuencia déficit auditivo y cognitivo, dermatitis, alopecia, atrofia óptica e inmunodeficiencia, así como pérdida progresiva de la conciencia que puede llevar al coma y muerte.

Por otro lado, el déficit de biotinidasa podría causar acidosis metabólica, hiperamonemia moderada y aciduria orgánica, durante el curso de la enfermedad.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en el gen *BTBD*. Un factor de riesgo es tener antecedentes familiares de éste padecimiento.

DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en la ACTIVIDAD DE BIOTINIDASA, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **ACTIVIDAD DE BIOTINIDASA, y ESTUDIOS MOLECULARES** para la **BÚSQUEDA DE VARIANTES GENÉTICAS** o **MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA**. * Es muy importante que la solicitud e interpretación de los resultados sea evaluada por un médico genetista.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Se basa en la suplementación con Biotina, que administrada en el período neonatal impide la expresión clínica de la enfermedad. En edades posteriores, el tratamiento puede ser parcialmente efectivo, no revirtiendo el daño neurológico ya instaurado. El tratamiento oportuno ayuda a prevenir daños irreversibles al sistema nervioso y muerte por la acidosis metabólica.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Nutrición, Neurología, Oftalmología, Otorrinolaringología, Dermatología, **Genética**.

DEFICIENCIA DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA

La glucosa 6 fosfato deshidrogenada (G6PD) es una enzima necesaria para el adecuado funcionamiento de los glóbulos rojos. Su deficiencia compromete la capacidad de funcionamiento de estos y los vuelve propensos a su destrucción, provocando anemia.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Comienza hasta que el paciente es expuesto a sustancias específicas (como las habas, o medicamentos que desencadenan la destrucción de glóbulos rojos, por ejemplo). Los síntomas más comunes son la fatiga, palidez, dificultad respiratoria, coloración amarilla de la piel, fiebre, dolor abdominal y orina oscura.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en el gen *G6PD* provocan la síntesis defectuosa de la enzima glucosa 6 fosfato deshidrogenada. El tener un familiar con éste padecimiento es un factor de riesgo, así como tener ascendencia del medio oriente, ser afroamericano.

DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en la G6PD, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **CUANTIFICACIÓN DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA**, medición de Bilirrubina, Hemoglobina en Orina, así como **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico, **BÚSQUEDA DE VARIANTES GENÉTICAS** o **MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA**. * Es muy importante que la solicitud e interpretación de los resultados sea evaluada por un médico genetista.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Enfocado principalmente en reducir las posibilidades de presentar episodios de destrucción de glóbulos rojos, pudiendo requerir la suspensión de algunos medicamentos y alimentos específicos. * Es muy importante que el médico genetista realice un asesoramiento en conjunto con el nutriólogo especializado.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Hematología, Psiquiatría, **Genética**.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER

Las distrofias musculares son un grupo de enfermedades que provocan debilidad progresiva y pérdida de la masa muscular. Existen diversos tipos de distrofia muscular, siendo la más frecuente la Distrofia Muscular de Duchenne, con un patrón de herencia ligada al cromosoma X.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Comienzan en la infancia. Siendo el principal signo la debilidad muscular progresiva que provoca problemas para caminar, respiratorios, de corazón y deglución.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en el gen *DMD*. Siendo la mayoría de los casos heredados por una mujer sana, pero portadora de la mutación, y en cerca del 33% de *Novo*.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** como **DELECCIONES/DUPLICACIONES, SECUENCIACIÓN DEL GEN *DMD***, o bien **MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA** para identificar la variante genética responsable.

TRATAMIENTO

Existen tratamientos específicos dependiendo el tipo de variante del afectado, aunado a rehabilitación física y valoración ortopédica para prevenir o reducir los problemas en articulaciones y espina dorsal. Las opciones terapéuticas comprenden medicamentos, fisioterapia, terapia ocupacional y cirugías, entre otros.

MANEJO NUTRICIONAL

Debido a la movilidad limitada de los pacientes, una nutrición adecuada es muy importante para prevenir la obesidad, deshidratación y estreñimiento.

GRUPOS DE APOYO

* ADMO A.C. <http://www.admo.org.mx/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Cirugía ortopédica, Neurología, Psiquiatría, **Genética**

.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Trastorno neurodegenerativo progresivo con un patrón de herencia autosómico dominante, cuyas características clínicas típicas incluyen síntomas motores, deterioro cognitivo y síntomas psiquiátricos.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Generalmente inician entre los 30 y 50 años de edad, con movimientos anormales y cambios en la conducta, como irritabilidad, mal humor, apatía o un trastorno psiquiátrico. Posteriormente desarrollan una demencia (pérdida de memoria y razonamiento) más evidente, así como movimientos inusuales como muecas, movimientos repentinos de los brazos y marcha inestable.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Expansión anormal en el número de repetidos (CAG) en el gen *HTT* que codifica para la proteína huntingtina.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **ESTUDIOS MOLECULARES** como **ANÁLISIS DE REPETIDOS CAG EN ENFERMEDAD DE HUNTINGTON** o **SOUTHERN BLOT**. * Es muy importante que tanto el médico genetista como el Psiquiatra acompañen al paciente y su familia ANTES, DURANTE Y DESPUÉS del diagnóstico.

TRATAMIENTO

Se enfocan en controlar los síntomas para tratar la discinecia y los síntomas cognitivos.

GRUPOS DE APOYO

- * Huntington's Disease Society of America. <http://hdsa.org>
- * Huntington's Disease Association. <http://www.hda.org.uk>
- * Huntington's DiseaseYouth Organization. <http://en.hdyo.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Neurología, Psiquiatría, **Genética**.

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Grupo de condiciones en las cuales una proteína (generalmente una enzima) no está presente o su actividad es muy baja, provocando daño, ya sea por acumulo de un metabolito tóxico, déficit de un metabolito esencial o exceso de un metabolito secundario que puede o no desviarse a una ruta metabólica diferente. Los EIM son muy variados y agrupan en base a su etiología: Trastornos del metabolismo de los carbohidratos, aminoácidos, ácidos grasos, del metabolismo mitocondrial, del ciclo de la urea y de almacenamiento de lípidos.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los niños afectados pueden parecer sanos en el desarrollo intrauterino, sin embargo, después del nacimiento pueden presentar hipotonía, letargia, intolerancia a los alimentos, hipoglicemia, pobre succión, crisis convulsivas, trastornos en el equilibrio ácido-base.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

La mayoría de estos padecimientos presentan una herencia recesiva, sin embargo, algunos casos son ligados al cromosoma X, autosómicos dominantes o de herencia mitocondrial. Los principales factores de riesgo son la consanguineidad y endogamia, tener un familiar afectado por éste padecimiento, o bien, historial de fallecimientos en la infancia debido a causas desconocidas.

TAMIZ / DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado, el médico genetista evalúa los resultados obtenidos, realiza una exploración física y una historia clínica en busca de cualquier indicio de algún padecimiento metabólico. Posteriormente se requerirán de estudios de laboratorio para confirmar el diagnóstico. En nuestro Departamento contamos con una amplia variedad de estudios. **Consulte la sección de Estudios de Laboratorio del Área de Genética Bioquímica y Genética Molecular.**

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Es muy importante un diagnóstico y tratamiento temprano para mejorar la calidad de vida del paciente y prevenir secuelas como retraso en el crecimiento y discapacidad intelectual. El tratamiento dependerá de la afectación específica del paciente. Algunos de estos padecimientos cuentan con terapia de REEMPLAZO ENZIMÁTICO o modificaciones en la DIETA. * Es muy importante que el médico genetista realice un asesoramiento del control metabólico en conjunto con el nutriólogo especializado.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>
- * Proyecto Pide un Deseo México. <http://iap.pideundeseo.org/>
- * Grupo Fabry de México, IAP. <http://www.grupofabrymexico.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Endocrinología, Psiquiatría, Pediatría, Neonatología, **Genética.**

FENILCETONURIA

Padecimiento genético en el cual el organismo es incapaz de descomponer el aminoácido Fenilalanina que se encuentra en las proteínas y algunos edulcorantes artificiales, por lo que se acumula en niveles elevados causando problemas de salud graves.

La fenilcetonuria es una condición con múltiples formas, que van desde formas leves a severas. Cada una ellas tienen diferentes tratamientos. La forma más grave se conoce como Fenilcetonuria Clásica.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Varían de leves a severos. Los niños no tratados pueden desarrollar discapacidad intelectual permanente, padecer convulsiones, desarrollo tardío, problemas en la conducta, así como trastornos psiquiátricos. Incluso los pacientes que no reciben tratamiento, pueden tener un olor a moho o ratón, tener piel y cabellos más claros.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en el gen *PAH*, provocan la síntesis de una enzima defectuosa, que es incapaz ayudar al procesamiento de la fenilalanina.

TAMIZ / DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMIZ NEONATAL AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en la FENILALANINA, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **CUANTIFICACIÓN DE FENILALANINA Y TAMIZ METABÓLICO EN ORINA**. * Es muy importante que la solicitud e interpretación de los resultados sea evaluada por un médico genetista.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Régimen dietético con bajo contenido de fenilalanina, con leches y suplementos específicos. * Es muy importante que el médico genetista realice un asesoramiento del control metabólico en conjunto con el nutriólogo especializado.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Mexicana de Fenilcetonuria, A. C. <http://www.pkumexico.org.mx>
- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Psicología, Nutrición, Pediatría, **Genética**.

FIBROSIS QUÍSTICA

Es una de las enfermedades monogénicas más comunes, cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo. Afecta a personas de ambos géneros y se manifiesta con afectación del tracto respiratorio, digestivo, reproductivo y glándulas sudoríparas.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

En su forma clásica se caracteriza por ileo meconial, enfermedad pulmonar obstructiva crónica, insuficiencia pancreática exócrina, elevación de cloro en sudor e infertilidad en varones por azoospermia obstructiva.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutación(es) en el gen *CFTR*. A la fecha se han descrito más de 2,000 variantes genéticas asociadas, siendo frecuente la Delta F508.

DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO**, el cual debe realizarse en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado mediante éste estudio, antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en el TRIPSINÓNEGO INMUNORREACTIVO, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **CUANTIFICACIÓN DE TRIPSINÓNEGO INMUNORREACTIVO**, CLORO EN SUDOR y **ESTUDIOS MOLECULARES** para la BÚSQUEDA DE LA VARIANTE GENÉTICA (**DELTA F508, PANEL DE 106 MUTACIONES, SECUENCIACIÓN DEL GEN CFTR, MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA**).

TRATAMIENTO

Terapia enzimática, fisioterapia respiratoria, mucolíticos y broncodilatadores, antibióticos para las infecciones respiratorias recurrentes, así como seguimiento para tratar las complicaciones y mejorar la calidad de vida.

MANEJO NUTRICIONAL

La dieta debe ser hipercalórica, hiperprotéica, normolipídica, además de suplementos vitamínicos (principalmente vitaminas liposolubles A,D,E,K) y oligoelementos como el Hierro. Las bebidas isotónicas son recomendables para evitar deshidratación en época de calor.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Mexicana de Fibrosis Quística. <https://fibrosisquistica.org.mx>
- * Cystic Fibrosis Trust. <http://www.cysticfibrosis.org.uk>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Neumología, Psiquiatría, Endocrinología, Pediatría, **Genética**.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

Enfermedad autosómica recesiva, en la cual las glándulas suprarrenales sufren un trastorno en la producción de sus hormonas, lo que puede ocasionar una desregulación del metabolismo, de la presión arterial, del sistema inmune, entre otras funciones esenciales del organismo.

Existen dos tipos de hiperplasia suprarrenal congénita, la forma Clásica (con dos variantes: con pérdida de sal y Virilizante simple) y la No Clásica.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

* CLÁSICA:

- CON PÉRDIDA DE SAL: se caracteriza por deshidratación, diarrea, vómito, arritmias, presión arterial baja, pérdida de peso, irritabilidad, hipoglicemia, principalmente.
En **mujeres** puede haber genitales ambiguos al momento del nacimiento, tras la madurez puede haber ausencia de la menstruación o periodos menstruales irregulares, y dificultad para lograr el embarazo. En **varones** pueden encontrarse tumoraciones benignas en testículos y hay riesgo de infertilidad.
Tanto en mujeres como en hombres puede presentarse crecimiento de vello púbico y axilar a una edad temprana, acné grave, y presentar una estatura alta durante la infancia, pero baja en la adultez en comparación con sus progenitores.
- VIRILIZANTE SIMPLE: es menos grave que la variante con pérdida de sal, y los síntomas de deshidratación y presión arterial baja son menores, sin embargo, puede haber genitales ambiguos en las mujeres al momento del nacimiento, así como desarrollo sexual temprano tanto en hombres como en mujeres.

* NO CLÁSICA: se presenta crecimiento rápido en estatura, y talla alta durante la niñez, pero baja en la adultez, en comparación con los padres. Hay un desarrollo sexual temprano, acné, irregularidades menstruales en niñas, virilización leve en mujeres.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Deficiencia en la producción de la enzima 21-hidroxilasa, codificada por el gen CYP21.

TAMIZ / DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO**, el cual debe realizarse en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado mediante éste estudio, antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en 17 HIDROXIPROGESTERONA, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como la **CUANTIFICACIÓN DE 17 HIDROXIPROGESTERONA (17-OHP)**.

TRATAMIENTO Y MANEJO

En caso realizar un diagnóstico prenatal, es posible iniciar el tratamiento a la madre embarazada, preferiblemente antes de la novena semana de gestación, con la finalidad de prevenir la producción excesiva de andrógenos, y por consecuencia la ambigüedad en los genitales de las niñas.

Tras el nacimiento es necesario llevar a cabo el tratamiento con reposición hormonal de por vida.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita. <http://hiperplasiasuprarrenalcongenita.org>
- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos en donde se trata este padecimiento: Endocrinología, Nutrición, Pediatría, **Genética**.

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Es la causa más frecuente de discapacidad intelectual prevenible causada por deficiencia de hormonas tiroideas presente desde el nacimiento.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Al nacimiento, los signos clínicos son muy leves. A los 3 meses de vida aparecerá letargia, hipotonía, aumento del tamaño de la lengua, llanto ronco, piel seca y moteada, constipación e ictericia prolongada. Adicionalmente suelen presentar disminución de la actividad y aumento del sueño, dificultad para alimentarse y estreñimiento, ictericia prolongada, facies mixedematosa, fontanelas grandes, macroglosia, abdomen distendido con hernia umbilical. Entre los 4 y los 6 meses de edad, se presenta falla de medro.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Lo más frecuente es la disgenesia tiroidea. La causa exacta se desconoce en el 70 a 80% de los casos no familiares,

DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en la **TSH**, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **PERFIL TIROIDEO**.

TRATAMIENTO

Básicamente se basa en la administración de hormonas tiroideas, lo cual debe iniciarse lo antes posible.

MANEJO NUTRICIONAL

Plan nutricional con restricción de alimentos que interfieren en la captación de yodo.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos en donde se trata este padecimiento: Pediatría, Endocrinología, **Genética**.

GALACTOSEMIA

Padecimiento causado por un error innato del metabolismo, en el cual el organismo no es capaz de utilizar el carbohidrato Galactosa, por lo que se acumula en niveles elevados causando problemas en hígado y sistema nervioso central.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Comienza cuando el recién nacido ingiere alimentos que contienen galactosa, presentándose de una manera silenciosa y paulatina. Los principales síntomas son el daño cerebral severo, letargia, hipotonía, desnutrición, vómito, diarrea e ictericia. Si se tiene una exposición continua a galactosa, pueden presentarse cataratas, daño hepatocelular, hemorragias, edema cerebral, sepsis por *Escherichia coli*, hipercloremia y acidosis con aminoaciduria.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGOS

La causa primaria es la falla de las enzimas que actúan en el metabolismo de la galactosa, encontrándose en la forma clásica de la enfermedad, deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT).

DIAGNÓSTICO

Esta es una enfermedad que se puede detectar de manera temprana realizando el **TAMÍZ NEONATAL AMPLIADO** en recién nacidos dentro de las primeras dos semanas de vida, (idealmente entre las 24 y 48 horas), por lo que podrá ser detectado antes de presentar sintomatología.

Frente a un resultado alterado en la GALACTOSA, se debe realizar una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico, como **CUANTIFICACIÓN DE GALACTOSA TOTAL** y **TAMIZ METABÓLICO EN ORINA** y **ESTUDIOS MOLECULARES** para la **BÚSQUEDA DE VARIANTES GENÉTICAS** o **MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA**. *Es muy importante que la solicitud e interpretación de los resultados sea evaluada por un médico genetista.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Régimen dietético restrictivo en el consumo de lactosa, evitando el consumo de productos lácteos. Existen fórmulas de leche especializadas SIN lactosa, así como también un listado de alimentos que son libres de galactosa. * Es muy importante que el médico genetista realice un asesoramiento del control metabólico en conjunto con el nutriólogo especializado.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Nutrición, Neurología, Psiquiatría, **Genética**.

MUCOPOLISACARIDOSIS

Grupo de enfermedades asociadas a la acumulación excesiva de glucosaminoglicanos (mucopolisacáridos) en las células del tejido conectivo. Son padecimientos de evolución crónica y progresiva, de afectación multisistémica, principalmente esquelética y visceral.

Existen diversos tipos de mucopolisacaridosis: MPS I (Síndrome de Hurler), MPS II (Síndrome de Hunter), MPS III (Síndrome de San Filippo), MPS IV (Síndrome de Morquio), MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy), MPS VII (Síndrome de Sly), MPS IX.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los diferentes tipos de MPS comparten algunas características clínicas, sin embargo, poseen diversos niveles de gravedad. Es posible que las manifestaciones clínicas no estén presentes al nacer, conforme incrementa la acumulación de glucosaminoglicanos se presentarán los síntomas. Pudieran tener un nivel de inteligencia normal o discapacidad intelectual y motor, en grados variables. Presentan rasgos faciales toscos, talla baja junto con afectaciones esqueléticas, hepato-esplenomegalia así como problemas cardíacos y respiratorios.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Defectos en los genes relacionados con la proteína que degradan a los glucosaminoglicanos. Pueden ser heredados cuando ambos padres poseen el gen defectuoso (excepto para el tipo II que es ligado al X que afecta únicamente a hombres, siendo las mujeres portadoras).

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios como **CUANTIFICACIÓN DE MUCOPOLISACÁRIDOS, ACTIVIDAD ENZIMÁTICA, TAMIZ PARA TRASTORNOS DE ALMACENAMIENTO LISOSOMAL y ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico y buscar las variantes genéticas **MUCOPOLISACARIDOSIS PANEL, MUTACIÓN FAMILIAR CONOCIDA**.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Orientado a mejorar la calidad de vida del paciente, existe TERAPIA DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO específico del tipo de MPS. La terapia física es de utilidad para retrasar la evolución de los problemas comunes y mejorar la capacidad de movimiento del paciente. Los cambios en la dieta no retrasan la progresión de la enfermedad, sin embargo, ayuda a prevenir la obesidad y los problemas relacionados con ella.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (España). www.mpsesp.org
- * Asociación Amigos Metabólicos. <https://amigosmetabolicos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Psiquiatría, Neurología, Ortopedia y Traumatología, Cardiología, Oftalmología, **Genética**.

SÍNDROME DE ANGELMAN

Padecimiento genético caracterizado por microcefalia, marcha atáxica, dificultad grave para el aprendizaje, crisis convulsivas y habla inexistente o gravemente limitada.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Principalmente retraso psicomotor grave, alteraciones en el lenguaje, en la marcha (ataxia), movimientos involuntarios, comportamiento característico de risa y/o sonrisa frecuente, apariencia de felicidad, personalidad fácilmente excitable, aleteo de manos, hiperactividad, déficit de atención.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Principalmente causado por deleciones del cromosoma 15q11-q13 materno, sin embargo, existen diversas etiologías, por lo que es necesario realizar estudios genéticos para conocer la causa específica.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico, como **DELECCIONES/DUPLICACIONES** y **ESTADO DE METILACIÓN EN SÍNDROME DE ANGELMAN**.

TRATAMIENTO

Se centra en controlar los problemas médicos y de desarrollo. De acuerdo a los SIGNOS Y SÍNTOMAS del paciente, puede comprender medicamentos anticonvulsivos, fisioterapia, terapia de comunicación y conductual.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación del Síndrome de Angelman. <https://angelman-asa.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Pediatría, Neurología, Psiquiatría, **Genética**.

SÍNDROME DE BLOOM

Padecimiento genético con patrón de herencia autosómico recesivo, caracterizado por lesiones en la piel, talla baja y voz aguda.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Hipersensibilidad a la luz solar que ocasiona rash eritematoso en mejillas o dorso de las manos, telangiectasias, talla baja, voz aguda, facies larga y estrecha, micrognatia, nariz y orejas prominentes, y manchas cafés con leche.

Puede cursar con inmunodeficiencias, causando neumonías y otitis frecuentes. Otras complicaciones usuales son diabetes mellitus, discapacidad intelectual, así como mayor predisposición a desarrollar cáncer.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutaciones en el gen *BLM*. Población de riesgo judíos Ashkenazi.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **INTERCAMBIO DE CROMÁTIDAS HERMANAS** como **ESTUDIOS MOLECULARES** para buscar las variantes genéticas en el gen *BLM*.

TRATAMIENTO

Está enfocado en la sintomatología y tratar de evitar las complicaciones relacionadas al síndrome.

GRUPOS DE APOYO

- * No Disponible

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Pediatría, Dermatología, Endocrinología, Neumología, Genética.

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

Padecimiento genético que se caracteriza por sobre crecimiento, así como por una mayor predisposición a desarrollar tumores y presentar malformaciones congénitas.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Recién nacidos con macrosomía, macroglosia, hemihiperplasia e hipoglucemia, los hallazgos pueden incluir onfalocele, hernia umbilical, diástasis del recto, tumor embrionario, pliegues del lóbulo de la oreja anterior y hoyos helicoidales posteriores, nevos flamígeros u otras malformaciones vasculares, visceromegalia implicando órganos abdominales, citomegalia adrenocortical fetal (patognomónico), anomalías renales, historia familiar positiva y, en raras ocasiones, paladar hendido.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

La mayoría de los casos es debido a anomalías en la regulación de la impronta genómica que involucra genes localizados en el brazo corto del cromosoma 11, sin ninguna anomalía cromosómica demostrable. La mayoría de los pacientes son de Novo.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios como **CARIOTIPO**, **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico como **DELECCIONES/DUPLICACIONES**, **ESTADO DE METILACIÓN EN SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN**. * Muy importante mencionar que un resultado negativo no descarta éste padecimiento.

TRATAMIENTO

El manejo implica normalmente un apoyo médico estándar y estrategias quirúrgicas, así como vigilancia tumoral.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. <https://asebewi.wordpress.com/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Pediatría, Cardiología, Oncología, Cirugía, **Genética**.

SÍNDROME DE DELECCIÓN 1p36

Es uno de los síndromes de delección cromosómica más comunes. Caracterizado por rasgos dismórficos faciales distintivos, hipotonía, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, convulsiones, defectos cardíacos, discapacidad auditiva y deficiencia en el crecimiento de aparición prenatal.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Dismorfias craneofaciales reconocibles como cejas rectas, ojos hundidos, puente y base de la nariz ancha y plana, hipoplasia del tercio medio facial, filtrum largo, barbilla puntiaguda; microbraquicefalia y orejas anómalas de implantación baja rotadas posteriormente. Braquidactilia, camptodactilia y pies cortos. Además, hipotonía, retraso psicomotor y discapacidad intelectual.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Pérdida de un segmento del brazo corto del cromosoma 1. Alrededor del 50% de los casos son de novo.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **Arreglos de CGH** para identificar la delección cromosómica.

TRATAMIENTO

Es muy importante realizar un diagnóstico temprano y tener acceso a terapias de rehabilitación personalizadas enfocadas al desarrollo motor, cognitivo, comunicativo y de las habilidades sociales, así como atender causas de morbilidad como cardiopatías, crisis convulsivas y patologías tiroideas.

GRUPOS DE APOYO

- * Unique. The Rare Chromosome Disorder Support Group. <http://rarechromo.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Cardiología, Neurología, Pediatra, Psiquiatría, Psicología, Genética

.

SÍNDROME DE DIGEORGE

También conocido como Síndrome de delección 22q11.2. Es un padecimiento cromosómico que produce un desarrollo deficiente de varios sistemas corporales. Sus características varían ampliamente, incluso entre los miembros de la misma familia.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Pueden variar en tipo y gravedad, según los sistemas corporales afectados y la gravedad de los defectos. Algunos SIGNOS Y SÍNTOMAS son evidentes al nacimiento, mientras que otros aparecen hasta la infancia. Soplo cardíaco, piel azulada (cianosis), infecciones frecuentes, barbilla poco desarrollada, orejas bajas, ojos bien abiertos o un estrecho surco en el labio superior, paladar hendido, etc.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Pérdida de un fragmento en el cromosoma 22, que contiene alrededor de 30 a 40 genes. Este evento generalmente ocurre de manera aleatoria, sin embargo, en algunas ocasiones es heredada por un progenitor que puede o no tener síntomas.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como el **FISH**.

TRATAMIENTO

Generalmente se basa en corregir problemas críticos, como un defecto cardíaco o paladar hendido. Problemas de salud mental o comportamiento pueden abordarse según sea necesario.

GRUPOS DE APOYO

- * The international 22q11.2 Foundation Inc. <http://www.22q.org>
- * Max Appeal. <http://www.maxappeal.org.uk>
- * The22Crew. <http://www.22crew.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Cardiología, Psiquiatría, Pediatría, Endocrinología, **Genética**

.

SÍNDROME DE DOWN

Anormalidad cromosómica más común en niños y la causa más frecuente de discapacidad intelectual, caracterizada por rasgos bien definidos.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Hipotonía, hiperlaxitud articular, perfil facial plano, cuello corto, fisuras palpebrales oblicuas hacia arriba, orejas pequeñas, manos anchas y cortas, con una sola línea palmar, dedos cortos y talla baja. Los niños con Síndrome Down tienen discapacidad intelectual y malformaciones congénitas mayores tales como cardiopatías, atresia o estenosis duodenal, ano imperforado, además tienen riesgo aumentado de padecer hipotiroidismo, leucemia linfoblástica aguda y leucemia mieloide aguda, así como de padecer enfermedad de Alzheimer y pérdida de la audición.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Se debe a una alteración cromosómica en donde todo el cromosoma 21 o una porción crítica del mismo está triplicado. La mayoría de los casos se deben a trisomía regular, sin embargo, en menor proporción se presenta una translocación acrocéntrica (principalmente entre los cromosomas 14 y 21), o un mosaicismo celular.

Entre los factores de riesgos están la edad de la madre, ser portadores de la translocación cromosómica y haber tenido un hijo con éste padecimiento.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como un **CARIOTIPO**, o bien el estudio de **FISH**, o **DNA LIBRE FETAL** como prueba de tamiz en mujeres embarazadas con factores de riesgo.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Depende de las necesidades físicas e intelectuales de cada individuo, así como de sus destrezas y limitaciones personales. En caso de ser necesario requerirán de cirugía del corazón, o del intestino, si presentan afectaciones en estos órganos. También pueden utilizarse diversos tipos de terapia en los programas de intervención temprana como fisioterapia, terapia del habla y lenguaje, terapias emocionales y conductuales.

Un plan nutricional personalizado es muy importante debido al riesgo aumentado de desarrollar obesidad.

GRUPOS DE APOYO

- * TEDI. <http://tedi.org.mx>
- * Asociación de Down Monterrey A.C. <http://downmonterrey.mx/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se trata el padecimiento: Pediatría, Cardiología, Neurología, Psiquiatría, **Genética**

.

SÍNDROME DE EDWARDS

También conocido como Trisomía 18. Se caracteriza por múltiples defectos congénitos, retraso del crecimiento, y discapacidad intelectual.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Bajo peso al nacimiento, cabeza pequeña, mandíbula y boca pequeñas, dedos largos que se superponen además de pulgares subdesarrollados y manos empuñadas. Pueden tener orejas de implantación baja, ojos saltados y en ocasiones labio y paladar hendido, así como problemas renales y cardíacos, problemas de alimentación, pulmonares, hernias, anomalías óseas, infecciones recurrentes y dificultad cognitiva.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Presencia de un cromosoma 18 adicional.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **CARIOTIPO**, **FISH** o **DNA LIBRE FETAL** como prueba de tamiz en mujeres embarazadas con factores de riesgo.

TRATAMIENTO

Los síntomas pueden ser de difícil manejo, por lo que diversas especialidades médicas deben participar. El tratamiento se enfoca en atacar las afecciones que amenazan más severamente la vida, como las infecciones y problemas cardíacos.

Las anomalías en extremidades pueden afectar el movimiento del bebé durante el desarrollo más tardío, por lo que fisioterapia y terapia ocupacional pueden ser beneficios.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Trisomía 13, Trisomía 18 y otras malformaciones genéticas graves. <http://www.trisomia18.com>
- * Support Organisation for Trisomy 18/13. www.soft.org.uk

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Pediatría, Cirugía ortopédica, Neurología, Psiquiatría, Nutrición, **Genética**.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

Padecimiento genético considerado la causa más frecuente de falla testicular primaria, caracterizado por un cromosoma X adicional (47,XXY).

SIGNOS Y SÍNTOMAS

En lactantes y edad preescolar se puede encontrar retraso motor y en el aprendizaje. En edad escolar, principalmente retraso en el lenguaje, problemas de comportamiento y de aprendizaje, así como un incremento de talla entre los 5 a los 8 años de edad. En los adolescentes se hace evidente la ginecomastia, distribución de grasa ginecoide, testículos pequeños, así como ocasionalmente trastornos psiquiátricos, esquizofrenia, crisis de ansiedad, trastornos depresivos y déficit de atención. En los adultos, infertilidad, pérdida del deseo sexual y disfunción eréctil.

Presentan un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, diabetes mellitus, hipotiroidismo, enfermedades autoinmunes, úlceras venosas y densidad ósea disminuida.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Un cromosoma X adicional. La edad materna avanzada pudiera ser un factor que aumente el riesgo levemente.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física minuciosas del paciente (incluyendo la región genital y tórax), seguida de estudios de laboratorio como **CARIOTIPO**.

TRATAMIENTO

Puede incluir terapia de reemplazo de testosterona, extracción de tejido mamario, terapia del habla y fisioterapia, evaluación y apoyo educativos, así como asesoramiento psicológico.

GRUPOS DE APOYO

- * The American Association for Klinefelter Syndrome. <http://www.aaksis.org/>
- * Fundación para el Síndrome de Turner, Klinefelter y Otras Cromosomopatías. <http://www.fundacioncromos.org/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se trata éste padecimiento

Endocrinología, Logopedia, Pediatría, Fisioterapia, Medicina Reproductiva, Psicología, Psiquiatría, **Genética**.

SÍNDROME DE PATAU

También conocido como Trisomía 13. Es un padecimiento cromosómico grave con defectos congénitos de la línea media, alteraciones oculares, en extremidades y malformaciones cardíacas, renales y cerebrales.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

En el recién nacido vivo se presentan holoprosencefalia, bajo peso al nacer, labio y/o paladar hendido, aplasia cutis, malformaciones del cráneo, cardíacas, renales, gástricas, genitales, polidactilia, dedos empuñados y sobrelapados, y pies en forma de mecedora.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Se debe a una alteración cromosómica en el cromosoma 13. La mayoría de los casos son por trisomía regular, sin embargo, algunos pacientes presentan una translocación robertsoniana. Se reconoce la edad materna avanzada, como un factor de riesgo.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como **CARIOTIPO**, **FISH** o **DNA LIBRE FETAL** como prueba de tamiz en mujeres embarazadas con factores de riesgo.

TRATAMIENTO

El tratamiento se basa en ser de soporte vital, como alimentación por sonda nasogástrica o parenteral, soporte ventilatorio y soporte hemodinámico.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Trisomía 13, Trisomía 18 y otras malformaciones genéticas graves. <http://www.trisomia18.com>
- * Support Organisation for Trisomy 18/13. www.soft.org.uk

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Neurología, Cardiología, Pediatría, Gastroenterología, Genética

.

SÍNDROME DE PRADER WILLI

Padecimiento genético poco frecuente que se caracteriza por afectaciones físicas, mentales y conductuales.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Son muy variables entre los pacientes e incluso pueden cambiar gradualmente con el paso del tiempo de la infancia a la adultez. Los más característicos son la hipotonía muscular, reflejo de succión deficiente, ojos con forma de almendra, obesidad, discapacidad intelectual, hipogonadismo hipogonadotrófico, así como manos y pies pequeños.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

La mayoría de los casos son debidos a deleciones de origen paterno en el cromosoma 15q11-q13, encontrándose en menor proporción disomía uniparental materna y alteraciones de imprinting.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico, como **DELECIONES/DUPLICACIONES**, así como **ESTADO DE METILACIÓN EN SÍNDROME PRADER WILLI**.

TRATAMIENTO

Estimulación temprana, rehabilitación física, terapia de lenguaje, hormona de crecimiento, apoyo psicológico.

MANEJO NUTRICIONAL

Se requiere de un plan nutricional estricto y un programa de ejercicio controlado.

GRUPOS DE APOYO

* Fundación María José, AC. <http://www.fundacionmariajose.org.mx/>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Nutrición, Psiquiatría, Endocrinología, Neurología, **Genética**

.

SÍNDROME DE RETT

Padecimiento genético principalmente observado en mujeres, caracterizado por problemas en el desarrollo y en sistema nervioso.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Se caracteriza por una regresión en el desarrollo psicomotor entre los 6 y 18 meses de edad, (pérdida de algunas habilidades como el habla) asociado con movimientos estereotipados en las manos, problemas de equilibrio, respiratorios, conductuales, de aprendizaje y trastornos del espectro autista.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Mutación(es) en el gen *MECP2*.

DIAGNÓSTICO

Inicialmente la sospecha clínica es debido a los SIGNOS Y SÍNTOMAS durante el crecimiento inicial y el desarrollo del niño, sin embargo, la confirmación se realiza mediante **ESTUDIOS MOLECULARES** en el gen **MECP2 para SÍNDROME DE RETT**.

TRATAMIENTO

Se centra en el manejo de los síntomas.

GRUPOS DE APOYO

- * International Rett Syndrome Foundation. <http://www.rettysyndrome.org>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Neurología, Pediatría, **Genética**

.

SÍNDROME DE SILVER RUSSEL

Afección clínicamente heterogénea caracterizada por un retraso severo del crecimiento intrauterino, crecimiento postnatal deficiente, características cráneo-faciales y asimetría del cuerpo.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Retraso en el crecimiento intrauterino, talla baja pre y postnatal, asimetría corporal, clinodactilia, cara triangular y frente ancha.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Hipometilación en el centro de impronta de la región 11p15 representa una causa importante del trastorno, sin embargo, existen otras etiologías como la disomía uniparental materna (7p), por lo que es importante la asesoría del médico genetista para identificar la causa.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico, como **DELECCIONES/DUPLICACIONES**, así como **ESTADO DE METILACIÓN EN SÍNDROME SILVER RUSSEL**.

TRATAMIENTO Y MANEJO NUTRICIONAL

Los principales objetivos terapéuticos son el aporte nutricional, la prevención de hipoglicemia y la recuperación del déficit de talla o peso causado por la falta de calorías, que debería solventarse antes de comenzar el tratamiento con Hormona de Crecimiento.

GRUPOS DE APOYO

- * No Disponible

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se puede tratar al paciente: Endocrinología, Traumatología, Cardiología, Neurología, Psiquiatría, **Genética**

.

SÍNDROME DE TURNER

Trastorno que afecta solamente a personas del género femenino. Un cromosoma X es normal, mientras que se pierde el otro cromosoma sexual, o bien presenta una alteración estructural que no lo hace funcional. Este síndrome puede causar una variedad de problemas médicos, especialmente en el crecimiento y desarrollo.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Pueden ser distintos en cada individuo, en algunos serán leves y en otros graves. Cuello corto con pliegues, línea de crecimiento del cabello baja en la nuca, orejas de implantación baja, manos y pies inflamados al nacer, mandíbula pequeña o retraída, pecho ancho con pezones separados, brazos que giran hacia afuera de los codos. Adicionalmente, suelen tener talla baja, retraso en el crecimiento y la pubertad, así como infertilidad.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

La pérdida de los genes del cromosoma faltante es lo que produce los síntomas. No se conocen factores de riesgo ambientales ni familiares.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico como un **CARIOTIPO**, o bien un estudio de **FISH**. Es importante realizar otros estudios como perfil tiroideo y pruebas de función cardiovascular y renal.

Ciertas características en las imágenes ecográficas de control prenatal pueden ayudar a sospechar del padecimiento, pudiendo realizar pruebas diagnósticas de forma prenatal (líquido amniótico).

TRATAMIENTO

La administración de hormona del crecimiento desde la infancia temprana puede ayudar al desarrollo y a alcanzar una mayor estatura. La terapia de reemplazo estrogénico ayuda al desarrollo sexual en la pubertad, además de brindar protección ósea.

GRUPOS DE APOYO

- * Turner Syndrome Support Society. <http://www.tss.org.uk>

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos donde se trata el padecimiento: Endocrinología, Ginecología, Ortopedia, Cardiología, Otorrinolaringología, Oftalmología, Psiquiatría, **Genética**.

SÍNDROME DE X FRÁGIL

Síndrome genético más frecuente causante de discapacidad intelectual hereditaria en varones con patrón de herencia ligado al cromosoma X. Es una de las formas mejor caracterizadas del espectro del autismo.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Varones con discapacidad intelectual, cara larga, mandíbula y orejas grandes, así como macroorquidismo tras la pubertad.

CAUSAS Y FACTORES DE RIESGO

Expansión anormal (>200) del repetido CGG en el promotor del gen *FMR1*.

DIAGNÓSTICO

Se inicia con una historia clínica y exploración física del paciente, seguida de **ESTUDIOS MOLECULARES** para confirmar el diagnóstico, como **ANÁLISIS DEL NÚMERO DE REPETIDOS CGG Y ESTADO DE METILACIÓN EN EL GEN *FMR1***.

TRATAMIENTO

Terapias cognitivas y de comportamiento, además de estímulos educacionales y fortalecimiento de habilidades sociales, de lectura, comportamientos adaptativos y redes de apoyo.

GRUPOS DE APOYO

- * Asociación Síndrome de X Frágil (Brasil). www.xfragil.org.br
- * National Fragile X Foundation (USA). <http://fragilex.org>
- * FRAXA Research Foundation. www.fraxa.org

ESTUDIOS DE INVESTIGACIÓN Y EDUCACIÓN MÉDICA

Consulte la página <http://www.genetica-uanl.mx/>

Departamentos en donde se trata este padecimiento: Psiquiatría, Oftalmología, Neurología, Psicología, **Genética**.

SECCIÓN 4

¿Cómo solicitar un convenio de servicios?



Si usted 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.

SECCIÓN 5

CONTACTO



Jefatura del Departamento	Dra. med. Laura E. Martínez de Villarreal Tel. +52 (81) 8329 4217 laelmar@yahoo.com.mx
Coordinadora del Área de Genética Clínica	Dra. Marisol Ibarra Ramírez Tel. +52 (81) 8333 5138 m.ibarrar25@gmail.com
Coordinadora del Área de Genética Bioquímica	QCB Rosario Torres Sepúlveda Tel. +52 (81) 8348 3509 qcbrotores@gmail.com
Coordinadora del Área de Citogenética	QCB Gloria Beatriz García Castañeda Coordinadora del Área de Citogenética Tel. +52 (81) 8333 5138 globeatgc13@gmail.com
Coordinador del Área de Genética Molecular	Dr. med. Luis Daniel Campos Acevedo Coordinador del Área de Genética Molecular Tel. +52 (81) 8333 5138 luisdanielc@yahoo.com
Coordinadora del Área de Toxicogenética	Dra. C. Ma. del Roble Velasco Campos Coordinadora del Área de Toxicogenética Tel. +52 (81) 8329 4217 roble.velazco@gmail.com
Coordinadora Técnica y de Calidad	QCB Consuelo Ruiz Herrera Coordinadora Técnica y de Calidad Tel. +52 (81) 8348 3509 c_ruiz99@yahoo.com.mx
Coordinadora del Área Administrativa	IIA Deyanira Mejía Puente Coordinadora del Área Administrativa Tel. +52 (81) 8329 4217 dyanira2004@yahoo.com

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



+52(81)8348-3704,
+52(81)8333-5138,
+52(81)8123-1698



contacto@genetica-uanl.mx