

# DEPARTAMENTO DE GENÉTICA



FACULTAD DE MEDICINA Y HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL



[www.genetica-uanl.mx](http://www.genetica-uanl.mx)

# NUESTRA HISTORIA

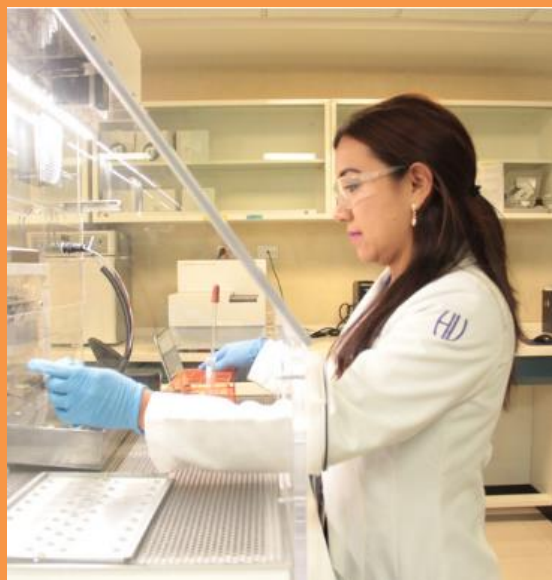
Genética, uno de los 53 departamentos y servicios del Hospital Universitario "Dr. José E. González", se crea por la necesidad de conjuntar los avances del conocimiento de la genética y genómica, mediante el empleo de herramientas de laboratorio y la atención médica integral de los pacientes con trastornos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

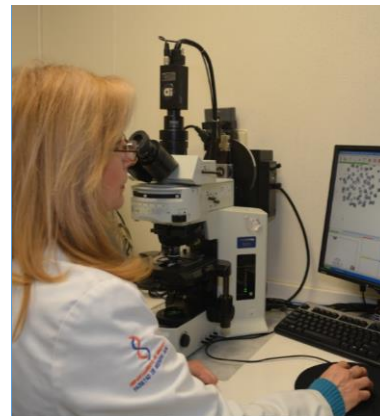
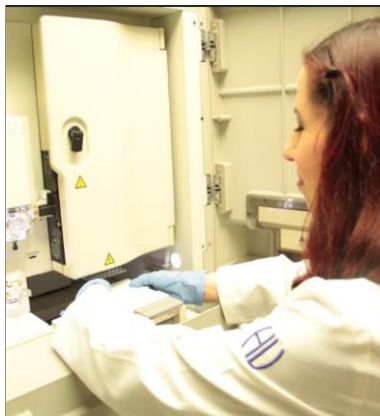
**CONSULTAS**  
GENÉTICA  
NUTRIOLÓGICA  
PERITAJES DE PATERNIDAD

**Sección 1**



**ESTUDIOS DE LAB**  
BIOQUÍMICA  
CITOGENÉTICA  
MOLECULAR  
TOXICOGENÉTICA

**Sección 2**



**CONVENIOS**

**Sección 3**



**CONTACTO**

**Sección 4**

# 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

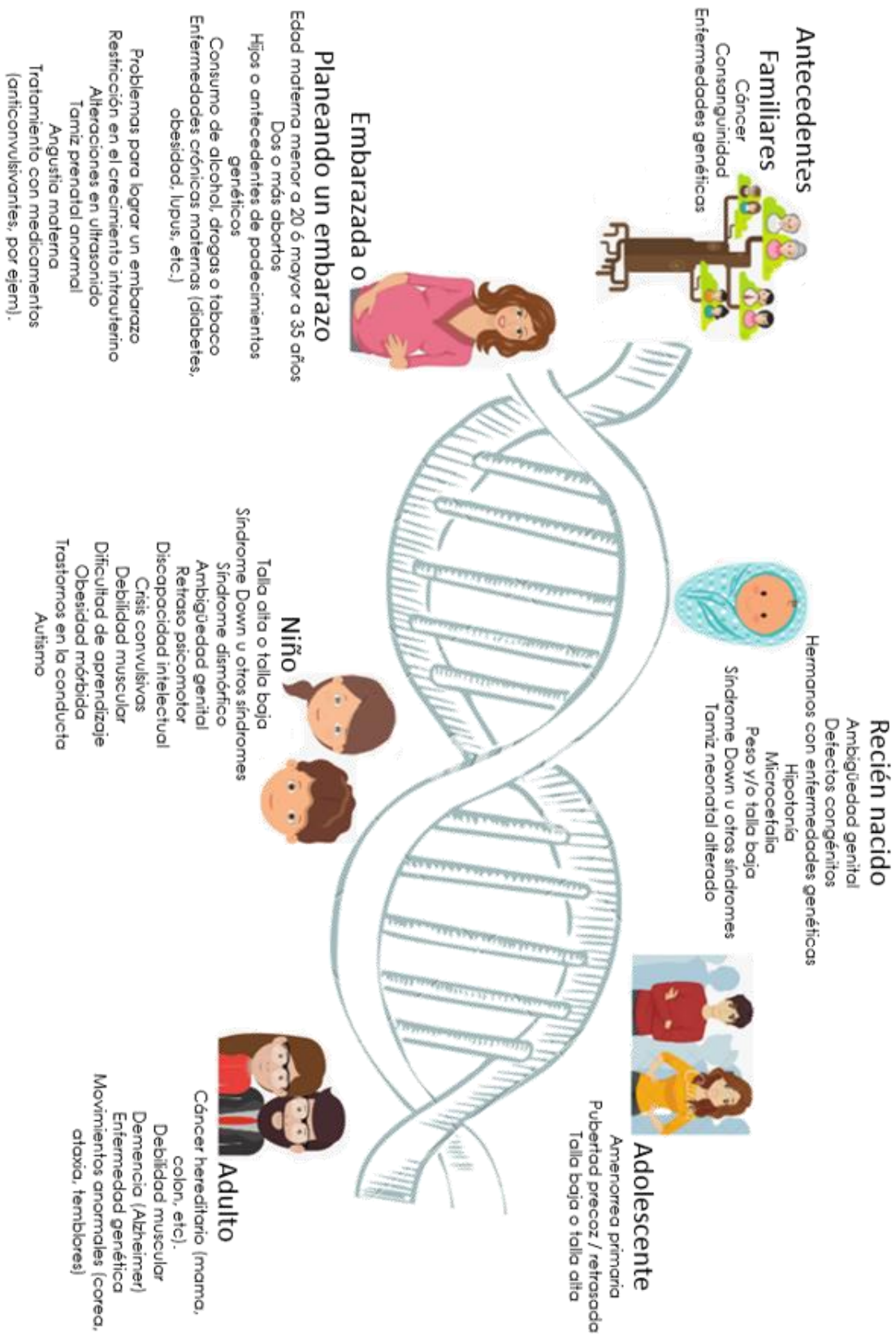
- Ofrecer un diagnóstico genético
- Identificar la causa del padecimiento
- Educar a la familia sobre la enfermedad
- Informar sobre opciones para mejorar la calidad de vida del paciente
- Buscar opciones terapéuticas
- Ofrecer un seguimiento del paciente para manejo interdisciplinario
- Identificar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

Miembro del Sistema Nacional de  
Investigadores Nivel 1.

**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)

AUTORIZADO POR EL  
TRIBUNAL SUPERIOR DE  
JUSTICIA DEL PODER  
JUDICIAL DEL ESTADO DE  
NUEVO LEÓN



# SECCIÓN 2

## ESTUDIOS DE LABORATORIO

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

**Si no encuentras en nuestro catálogo el estudio que necesitas por favor comunícate con nosotros.**

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.

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

<b>GENÉTICA BIOQUÍMICA</b> .....	<b>14</b>
TAMIZ NEONATAL AMPLIADO.....	15
TAMIZ 7 MARCADORES.....	18
TAMIZ 6 MARCADORES.....	20
TAMIZ 5 MARCADORES.....	22
TAMIZ METABÓLICO EN ORINA (14 PRUEBAS).....	24
BIOTINIDASA SÉRICA .....	26
CUANTIFICACIÓN DE 17 HIDROXIPROGESTERONA.....	28
CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS EN SANGRE.....	30
CUANTIFICACIÓN DE BIOTINIDASA.....	32
CUANTIFICACIÓN DE FENILALANINA.....	34
CUANTIFICACIÓN DE GALACTOSA TOTAL.....	36
CUANTIFICACIÓN DE GLUCOSA 6 FOSFATO DESHIDROGENASA .....	38
CUANTIFICACIÓN DE GLUCOSAMINOGLICANOS (GAGS) .....	40
CUANTIFICACIÓN DE LACTATO, PIRUVATO, 3 HIDROXIBUTIRATO Y ACETOACETATO .....	42
CUANTIFICACIÓN DE HORMONA ESTIMULANTE DE TIROIDES (TSH) .....	44
CUANTIFICACIÓN DE TRIPSINÓGENO INMUNORREACTIVO .....	46
DETERMINACIÓN DE ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA.....	48
PANEL DE ESTEROIDES (CONFIRMACIÓN PARA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA) (CAH2T) *.....	51
PERFIL DE AMINOÁCIDOS Y ACILCARNITINAS .....	53
PERFIL TIROIDEO* .....	56
PRUEBA CUALITATIVA PARA ACTIVIDAD DE GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA (PRUEBA DE BEUTLER) 58	
PANEL DE ENFERMEDADES LISOSOMALES Y PEROXISOMALES (PLSD) *.....	60
<b>CITOGÉNICA / CITOGÉNICA MOLECULAR</b> .....	<b>62</b>
CARIOTIPO .....	63
ARREGLOS DE CGH*.....	66
<b>GENÉTICA MOLECULAR</b> .....	<b>67</b>
ANEUPLOIDÍAS 13, 18, 21, X, Y .....	68
ATROFIA ESPINAL MUSCULAR* .....	69
CÁNCER HEREDITARIO. PANEL* .....	70
EXOMA COMPLETO* .....	71
EXOMA COMPLETO + mtDNA *.....	72
EXOMA COMPLETO (TRÍO) *.....	73
EXTRACCIÓN DE ADN .....	74
FIBROSIS QUÍSTICA. MUTACIÓN PUNTUAL.....	75
FIBROSIS QUÍSTICA. PANEL*.....	76
FIBROSIS QUÍSTICA. SECUENCIACIÓN DEL GEN CFTR .....	77

<b>GENOMA COMPLETO + mtDNA *</b> .....	<b>78</b>
<b>GENOMA COMPLETO + mtDNA (TRÍO) *</b> .....	<b>79</b>
<b>HEMOFILIA A. (Inversión 1 y 22)</b> .....	<b>80</b>
<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA*</b> .....	<b>81</b>
<b>MICRODELECCIONES DEL CROMOSOMA Y*</b> .....	<b>82</b>
<b>PATERNIDAD</b> .....	<b>83</b>
<b>PERFIL GENÉTICO</b> .....	<b>85</b>
<b>SÍNDROME DE X FRÁGIL*</b> .....	<b>87</b>
<b>TAMIZ NEONATAL Y ENFERMEDADES LISOSOMALES. PRUEBAS MOLECULARES CONFIRMATORIAS*</b> .....	<b>88</b>
<b>TOXICOGENÉTICA</b> .....	<b>89</b>
<b>ABERRACIONES CROMOSÓMICAS INDUCIDAS POR DEB</b> .....	<b>90</b>
<b>INTERCAMBIO DE CROMÁTIDAS HERMANAS</b> .....	<b>91</b>

\* Estudio subrogado a laboratorios internacionales acreditados.

## 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:



## 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.

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

**Fluoroimmunoensayo 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, en todo caso colocar una hoja en blanco entre ellas para separar cada papel filtro.

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

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

\* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página [www.genefica-uani.mx/blog](http://www.genefica-uani.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 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.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 Consuelo Ruiz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## TAMIZ 7 MARCADORES

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

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

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

**Fluoroimmunoensayo 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-uatl.mx/blog](http://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 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 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.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 Consuelo Ruiz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## TAMIZ 6 MARCADORES

**Descripción:** Prueba cuantitativa para Fenilalanina, Galactosa Total, Tripsinógeno Inmunorreactivo, 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 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-uatl.mx/blog](http://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 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 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-uatl.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

**Tiempo de Entrega:** 8 días calendario.

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de "urgente". **Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.**
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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 Consuelo Ruiz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## TAMIZ 5 MARCADORES

**Descripción:** Prueba cuantitativa para Fenilalanina, Galactosa Total, Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona 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:**

**Fluorimetría:** Fenilalanina, Galactosa Total, Hormona Estimulante de Tiroides (TSH).

**Fluoroinmunoensayo a Tiempo Resuelto:** Tripsinógeno Inmunorreactivo, 17 Hidroxiprogesterona.

**Requisitos de la Muestra:**

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

**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-uatl.mx/blog](http://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 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 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.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 Consuelo Ruiz Herrera, LQI Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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 colectar 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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-uani.mx/Formatos/F-GBQ-01.pdf>

ANOTAR SI EL PACIENTE TOMA MEDICAMENTOS O PRESENTA SINTOMATOLOGÍA.

**Tiempo de Entrega:** 5 días calendario

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de "urgente". **Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.**
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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, I.Q Luis Manuel Aguilar Montoya.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## BIOTINIDASA SÉRICA

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

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

**Espectrofotometría Ultravioleta-Visible:** Actividad Enzimática de Biotinidasa.

**Requisitos de la Muestra:**

### Sangre periférica sin anticoagulante (2-3 mL)

**Condiciones para la toma:** 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  $-20^{\circ}\text{C}$  ( si es posible mantenerlo a  $-70^{\circ}\text{C}$  ) 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-uatl.mx/blog](http://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 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  $-20^{\circ}\text{C}$ , 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.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

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

**Tiempo de Entrega:** 10 días calendario

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de **"urgente"**. **Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.**
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## 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:**

**Fluoroimmunoensayo 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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.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, QBP. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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  $-20^{\circ}\text{C}$ , 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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  $-20^{\circ}\text{C}$ .
- Colocar la(s) muestra(s) en una bolsa de plástico (ziplock) y sellarla perfectamente.
- Se utiliza una bolsa de gel refrigerante, colocar el tubo previamente sellado, dentro del gel refrigerante, grapar la abertura que se hizo para introducir el tubo y congelarlo. Colocar la bolsa con la muestra en una hielera y colocar en el fondo un gel congelado.
- Agregar más bolsas de geles congelados sobre el de la muestra para que ésta se conserve en las condiciones óptimas de transporte y sea posible recibirla congelada en el laboratorio.
- Sellar bien la hielera con cinta canela para conservar el frío.

**Papelería requerida:**

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

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

**Tiempo de Entrega:** 10 días calendario

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de **"urgente"**. **Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.**
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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:** MC. Lucía Ceniceros Almaguer, IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## CUANTIFICACIÓN DE BIOTINIDASA

**Descripción:** Prueba cuantitativa para Biotinidasa.

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

**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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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.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:** QBP. Jonathan Saúl Martínez Espinoza, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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](http://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.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 Patricia Lizeth González Hernández, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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.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:** QBP. Jonathan Saúl Martínez Espinoza, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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:**

**Fluorimetría:** 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-uam.mx/blog](http://www.genetica-uam.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.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. Patricia Lizeth González Hernández, QCB. Consuelo Ruiz Herrera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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  $-20^{\circ}\text{C}$ .

- 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.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:** MC. Lucía Ceniceros Almaguer, IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## CUANTIFICACIÓN DE LACTATO, PIRUVATO, 3 HIDROXIBUTIRATO Y ACETOACETATO

**Descripción:** Prueba útil para diagnosticar errores innatos del metabolismo.

**Población en la que aplica:** Pacientes con acidosis.

**Pruebas que incluye y Técnica:**

**Lactato, Piruvato, 3 Hidroxibutirato y Acetoacetato.**

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

**Requisitos de la Muestra:**

**Sangre periférica EDTA (3 a 4 mL)**

**Condiciones para la Toma:** varían, se determina de acuerdo a la enfermedad sospechada (antes o después de la comida, ayuno, prueba de ayuno o prueba de carga).

**Recolección y Transporte de la Muestra:**

La toma debe realizarse SIN torniquete, venostasis o actividad muscular de la mano.

El uso del catéter es recomendado, y una vez instalado se deben desechar los primeros 2 a 3 mL de sangre.

**EVITAR LA SANGRE CAPILAR.**

Elegir sangre venosa o arterial y especificar de donde fue tomada.

**IMPORTANTE.-** La muestra debe ser transportada al laboratorio inmediatamente en baño de hielo. Ya en el laboratorio se debe centrifugar dentro de los primeros 15 minutos de haberse tomado. La centrifugación es a 1800 rpm por 10 minutos. Separa el plasma y mantenerlo en congelación (-20°C).

**Estabilidad de la muestra:** Después de centrifugar y separar el plasma, éste es estable 5 días en condiciones de congelación a -20°C.

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

\* Consultar fechas en que permanecerá cerrado el Departamento en la página [www.genetica-uanl.mx/blog](http://www.genetica-uanl.mx/blog)

- Si el paciente es foráneo se sugiere hablar primero al laboratorio para recibir información sobre el empaque y envío, el cual debe ser 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.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

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

**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.

**Personal Responsable:** LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## CUANTIFICACIÓN DE HORMONA ESTIMULANTE DE TIROIDES (TSH)

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

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

**Fluorimetría:** Hormona Estimulante de Tiroides.

**Requisitos de la Muestra:**

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

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

### Recolección y transporte de la Muestra:

- Sangre colectada en tarjeta de papel filtro, obtenida por punción directa de talón. 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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.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:** QBP. Jonathan Saúl Martínez Espinoza, LQI Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92.

## CUANTIFICACIÓN DE TRIPSINÓGENO INMUNORREACTIVO

**Descripción:** Prueba cuantitativa para Tripsinógeno Inmuno reactivo.

**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:**

**Fluoro inmuno ensayo a Tiempo Resuelto:** Tripsinógeno Inmuno reactivo.

**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-uatl.mx/blog](http://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 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.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, QBP. Jonathan Saúl Martínez Espinoza.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02.

## 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  $-20^{\circ}\text{C}$ .
- 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](http://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](http://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.pdf>

F-GBQ-36 PRUEBAS CONFIRMATORIAS

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

**Tiempo de Entrega:** 10 días calendario

- En casos graves, se puede entregar el resultado en menor tiempo (5 días), siempre y cuando tenga carácter de **"urgente"**. **Este tipo de servicio ocasiona un cargo extra en el costo del estudio.**
- Se reembolsará el costo de la parte proporcional del estudio que no se realice, en caso 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 Rivera, IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## **PANEL DE ESTEROIDES (CONFIRMACIÓN PARA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA) (CAH2T) (Subrogado)**

**Descripción:** Prueba confirmatoria para Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

**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](http://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 anillos de suero, insuficiente, con manchas sobrepuestas o sobresaturadas.

**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.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. Consuelo Ruiz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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-uam.mx/blog](http://www.genetica-uam.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.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 Patricia Lizeth González Hernández, QCB Consuelo Ruiz Herrera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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-uani.mx/blog](http://www.genetica-uani.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.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. Consuelo Ruiz Herrera, LQI.  
Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## 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.genefica-uani.mx/blog](http://www.genefica-uani.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.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:** IQ. Luis Manuel Aguilar Montoya, MC Lucía Ceniceros Almaguer.

**Teléfono:** (81) 83 89 11 92

## PANEL DE ENFERMEDADES LISOSOMALES Y PEROXISOMALES (PLSD)

(Subrogado)

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

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

**Pruebas que incluye y Técnica:**

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

**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:** 56 días (refrigerada o congelada), 7 días (ambiente)
- 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-uatl.mx/blog](http://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 con anillos de suero, insuficiente, con manchas sobrepuestas, sobresaturadas o por estar expuesta o incubada a más de 37°C.

**Tiempo de Colección:** No hay tiempo específico.

**Papelería requerida:**

F-GBQ-01 SOLICITUD DE ESTUDIOS DE GENÉTICA BIOQUÍMICA

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

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

<https://www.mayocliniclabs.com/~/media/it-mmfiles/special-instructions/BiochemicalPtInfo.pdf>

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

[https://www.mayocliniclabs.com/~/media/it-mmfiles/special-instructions/Informed Consent for Genetic Testing\\_Spanish .pdf](https://www.mayocliniclabs.com/~/media/it-mmfiles/special-instructions/Informed Consent for Genetic Testing_Spanish .pdf)

**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. Consuelo Ruiz Herrera, LQI. Marcelo Raúl Rodríguez Rivera.

**Teléfono:** (81) 83 48 37 02

## CITOGENÉTICA / CITOGENÉTICA MOLECULAR

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

## CARIOTIPO

**Descripción:** estudio del ordenamiento de los cromosomas de una célula metafásica de acuerdo 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](http://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](http://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](http://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 mm<sup>2</sup> 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](http://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 CITOGENÉTICO

<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](http://www.genetica-uanl.mx/blog)

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

**Personal Responsable:** QCB Gloria García, MC. Susana G Cárdenas Ramos.

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

## ARREGLOS DE CGH (Subrogado)

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

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

**Técnica:** hibridación genómica comparativa (750K).

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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, MC. Susana G. Cárdenas Ramos, QBP Melissa Cerda Garza.

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

## GENÉTICA MOLECULAR

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

## ANEUPLOIDÍAS 13, 18, 21, X, Y

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

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

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

### Requisitos de la Muestra:

#### Tejido de aborto (aprox. 50 mg)

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente o refrigeración

**Estabilidad:** 72 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:** MC. José Lugo Trampe, Dra. C. Geovana Calvo Anguiano.

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

## **ATROFIA 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir, LBG. Giovanni Chaday García Hernández,

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

## 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:** INVITAE (Estados Unidos).

**Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado:** LBG. Daniela Rodríguez Casir, LBG. Giovanni Chaday García Hernández,

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

## EXOMA COMPLETO (Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de nueva generación.

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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.

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

**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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir, LBG. Giovanni Chaday García Hernández.

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

## EXOMA COMPLETO + mtDNA (Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de nueva generación.

**Requisitos de la Muestra:**

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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.

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

**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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovanni Chaday García Hernández.

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



## EXOMA COMPLETO (TRÍO) (Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de Nueva Generación.

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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:** LBG, Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovanni Chaday García Hernández.

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

## EXTRACCIÓN DE ADN

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

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

**Técnica:** Extracción mediante 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## MUTACIÓN PUNTUAL

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

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

**Técnica:** Secuenciación de Sanger.

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente en sobre de papel

**Estabilidad:** 6 meses

**Rechazo:** contacto con muestras de diferentes pacientes, contaminación fúngica

**Riesgo:** cantidad insuficiente de DNA

**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 Anguiano, MC. José Lugo Trampe.

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

## 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+2 T->A, E60X, R75X, 394\_395delTT, 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, 2105delI3ins5, 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 Múltiple (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](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)

[https://www.mayocliniclabs.com/~media/it-mmfiles/special-instructions/Informed\\_Consent\\_for\\_Genetic\\_Testing\\_Spanish\\_.pdf](https://www.mayocliniclabs.com/~media/it-mmfiles/special-instructions/Informed_Consent_for_Genetic_Testing_Spanish_.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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## SECUENCIACIÓN DE UN GEN

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

**Población en la que aplica:** individuos en los cuáles se sospecha de una enfermedad genética y no se encontró alguna de las variantes más frecuentes detectadas en un 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 Anguiano, MC. José Lugo Trampe.

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

## GENOMA COMPLETO + mtDNA (Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de Nueva Generación.

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovanni Chaday García Hernández.

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

## GENOMA COMPLETO + mtDNA (TRÍO) (Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de Nueva Generación.

**Requisitos de la Muestra:**

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovanni Chaday García Hernández.

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

## HEMOFILIA A. (Inversión 1 y 22)

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

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

**Técnica:** Inverse Shifting PCR.

### Requisitos de la Muestra:

**Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)**

**Requisitos toma:** recomendable 2 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, MC. José Lugo Trampe.

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



## HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

(Subrogado)

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

**Población en la que aplica: recién nacidos** 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## MICRODELECIONES DEL CROMOSOMA Y (Subrogado)

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

**Población en la que aplica:** varones adultos con infertilidad.

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

### Requisitos de la Muestra:

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

**Requisitos toma:** -

**Transporte:** temperatura ambiente

**Estabilidad:** -

**Rechazo:** cantidad de muestra insuficiente

**Riesgo:** cantidad de 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## PATERNIDAD

**Descripción:** análisis de 23 marcadores STR y búsqueda de la coincidencia entre los perfiles genéticos del hijo y el padre alegado con posterior cálculo de la probabilidad de paternidad. Esta prueba tiene una confiabilidad del 99.999% en los casos de inclusión y un 100% en los casos de exclusión. **NOTA:** Esta prueba no es capaz de diferenciar a dos padres alegados cuando son gemelos monocigotos.

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

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

**Población 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 10)

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-uatl.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-uatl.mx/Formatos/F-MOL-03.pdf>**Horario de recepción de muestras:** Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 horas.**Entrega de resultados:** 10 días calendario.**Personal Responsable:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.**Teléfono:** (81) 83 48 37 04, (81) 83 33 51 38, (81) 81 23 16 98

## PERFIL GENÉTICO (INFORMATIVO O LEGAL)

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

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

**Técnica:** PCR multiplex y posterior análisis de fragmentos.

### Requisitos de la Muestra:

#### Sangre periférica EDTA (3 -5 mL)

**Requisitos toma:** recomendable 2 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## SÍNDROME DE X FRÁGIL (Subrogado)

**Descripción:** Determina el número de repeticiones CGG en el promotor del gen *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 trinucleotído 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:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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

## TAMIZ NEONATAL Y ENFERMEDADES LISOSOMALES. PRUEBAS MOLECULARES CONFIRMATORIAS

(Subrogado)

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

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

**Técnica:** Secuenciación de Nueva Generación.

### Requisitos de la Muestra:

**Sangre periférica 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.

**Personal responsable del envío de la muestra y recepción del resultado:** LBG. Daniela Rodríguez Casir. LBG. Giovani Chaday García Hernández.

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



## TOXICOGENÉTICA

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

## ABERRACIONES CROMOSÓMICAS INDUCIDAS POR DEB

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

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

**Técnica:** Cultivo celular con exposición a DEB y tinción completa con Giemsa.

### Requisitos de la Muestra:

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

##### Requisitos toma:

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

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

**Estabilidad:** hasta 7 días

**Rechazo:** Muestra coagulada o congelada

**NOTA:** Las muestras deben etiquetarse con el nombre completo del paciente y 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 los días en que permanecerá cerrado el Departamento en la página [www.genetica-uanl.mx/blog](http://www.genetica-uanl.mx/blog).

**Entrega de resultados:** 28 días calendario.

**Personal Responsable:** Dra. C. Ma. del Roble Velasco Campos.

Teléfono: (81) 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 responsable.

**Horario de recepción de muestras:** Lunes a Viernes de 8:00 a 14:00 hrs. \*ANTES de tomar la muestra, verifique los días en que permanecerá cerrado el Departamento en la página [www.genetica-uanl.mx/blog](http://www.genetica-uanl.mx/blog).

**Entrega de resultados:** 28 días calendario.

**Personal Responsable:** Dra. C. Ma. del Roble Velasco Campos.

**Teléfono:** (81) 83 29 42 17

# SECCIÓN 3

¿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 4

## CONTACTO



Jefatura del Departamento	<b>Dra. med. Laura E. Martínez de Villarreal</b> Tel. +52 (81) 8329 4217 laelmar@yahoo.com.mx
Coordinadora del Área de Genética Clínica	<b>Dra. med. Marisol Ibarra Ramírez</b> Tel. +52 (81) 8333 5138 m.ibarrar25@gmail.com
Coordinadora del Área de Genética Bioquímica	<b>QCB Consuelo Ruíz Herrera</b> Tel. +52 (81) 8348 3702 c_ruiz99@yahoo.com.mx
Coordinadora del Área de Citogenética	<b>QCB Gloria Beatriz García Castañeda</b> Tel. +52 (81) 8333 5138 globeatgc13@gmail.com
Coordinador del Área de Genética Molecular	<b>Dra.C. Geovana Calvo Anguiano</b> Tel. +52 (81) 8333 5138 gcalvo.ang@gmail.com
Coordinadora del Área de Toxicogenética	<b>Dra. C. Ma. del Roble Velasco Campos</b> Tel. +52 (81) 8329 4217 roble.velazco@gmail.com
Pregrado	<b>Dra. med. Graciela Arellí López Uriarte</b> Titular Pregrado MCP Tel. +52 (81) 8333 5138 areli.lopez@gmail.com
	<b>Dra. C. Ma. del Roble Velasco Campos</b> Titular Pregrado QCB Tel. +52 (81) 8329 4217 roble.velazco@gmail.com
Posgrado	<b>Dr. med. Luis Daniel Campos Acevedo</b> Titular de la Especialidad en Genética Médica Tel. +52 (81) 8333 5138 luisdanielc@yahoo.com
Coordinadora Técnica y de Calidad	<b>QCB Consuelo Ruíz Herrera</b> Tel. +52 (81) 8348 3702 c_ruiz99@yahoo.com.mx
Coordinadora del Área Administrativa	<b>IIA Deyanira Mejía Puente</b> 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-uani.mx](mailto:contacto@genetica-uani.mx)