CARTERA DE SERVICIOS 2021 UNIDAD DE GENÉTICA

INDICE

1. OBJETO
2. ALCANCE
3. DESCRIPCIÓN
   3.1. Relación de Estudios Incluidos en Cartera
   3.2. Condiciones de Envío y Aceptación de las Muestras
      3.2.1. Datos de la muestra y solicitud
      3.2.2. Obtención del Consentimiento Informado para Estudios Genéticos o TPNI
      3.2.3. Condiciones de la Muestra Test Prenatal No Invasivo (TPNI)
      3.2.4. Condiciones de las Muestras Estudios Postnatales (Constitucionales)
      3.2.5. Estudios Genéticos Fuera de la Cartera de Servicios
      3.2.6. Condiciones del Envío
      3.2.7. Estudios urgentes/periodos vacacionales
      3.2.8. Resultados de los Estudios
      3.2.9. Motivos de Rechazo
4. REGISTROS
5. DOCUMENTOS
6. ANEXOS
7. REVISIONES
8. GRUPO ELABORADOR

1. OBJETO

El objetivo del presente procedimiento es difundir la cartera de servicios y definir las condiciones de recepción y aceptación de muestras en la Unidad de Genética del Departamento de Salud Valencia-La Fe.

2. ALCANCE

Este procedimiento afecta a los estudios incluidos en la cartera de servicios de la Unidad de Genética del Hospital U. i P. La Fe.

3. DESCRIPCIÓN

3.1. Relación de Estudios Incluidos en Cartera

Ver Documento Excel “Relación Estudios Incluidos en Cartera Servicios 2021”.

3.2. Condiciones de Envío y Aceptación de las Muestras

3.2.1. Datos de la muestra y solicitud

Las muestras remitidas irán siempre identificadas con:

- Nombre, apellidos y SIP, (si no dispone de SIP se identificará con el NIF o en su defecto Nº Historia Clínica). Los datos deben coincidir con los que consten en la solicitud.
- Tipo de muestra.

Y acompañadas de una solicitud debidamente cumplimentada y firmada, así como de todos los informes clínicos y genéticos relacionados con el estudio solicitado.

Formatos electrónicos disponibles en la Web del Hospital Universitari i Politècnic la Fe (http://www.hospital-lafe.com/) en la pestaña “Asistencia” > Área de Diagnóstico Biomédico > Unidad de Genética:

- Solicitud postnatal: UDGEN-M-05 Modelo Solicitud Análisis POST.
- Solicitud de TPNI: UDGEN-M-51 Modelo Solicitud TPNI.
- UDGEN-M-03 Consentimiento Informado Análisis Genético.
- UDGEN-M-50 Consentimiento Informado de TPNI.
- UDGEN-M-52 Instrucciones Recogida Muestras TPNI.

Nota: TPNI (Test Prenatal No Invasivo)

Es imprescindible rellenar en la solicitud los siguientes datos y firmarla:

- Datos identificativos y administrativos del paciente: Nombre, apellidos y SIP (si no dispone de SIP se identificará con el NIF o en su defecto Nº Historia Clínica).
- Datos personales del paciente: teléfono de contacto.
- Tipo de muestra.
- Fecha de la extracción de la muestra.
- Diagnóstico, sospecha diagnóstica o indicación clínica del estudio.
- Estudio genético solicitado con breve resumen de la Historia Clínica que lo justifique.
- Nombre del médico solicitante, hospital y servicio del que procede la solicitud, correo electrónico y teléfono de contacto.
- En caso de ser urgente debe constar el motivo en el apartado "comentarios" de la solicitud. En caso contrario se tratará como solicitud ordinaria.
- En caso de muestras para estudios prenatales: semanas de gestación ecográfica, fecha de la última regla e indicación del estudio prenatal.
- En el caso del TPNI: talla y peso de la gestante, datos de la gestación, riesgo del cribado combinado y comentarios relacionados con alguna limitación de la técnica (antecedentes de aneuploidías, transfusión sanguínea reciente, trasplante de órganos, obesidad, etc.).

IMPORTANTE: En caso de solicitar estudios familiares debe enviarse una solicitud independiente por cada miembro de la familia especificando en la casilla de "relación familiar" el parentesco que los relaciona.

3.2.2. Obtención del Consentimiento Informado para Estudios Genéticos o TPNI

Cuando se envíe muestra para estudio genético o TPNI, **el facultativo que solicita el estudio será el responsable de:**

- **Informar al paciente** de la necesidad y naturaleza del mismo.
- **Obtener el consentimiento informado** para la realización de estudios genéticos.

En la solicitud se firmará la declaración de que se ha obtenido el consentimiento informado por parte del solicitante.

El documento del consentimiento se guardará en la historia clínica del paciente, no se enviará a la Unidad de Genética.

En el caso de que la muestra se solicite desde la Unidad de Genética será la propia unidad quien informará al paciente y obtendrá el consentimiento informado para la realización de los estudios genéticos.

3.2.3. Condiciones de la Muestra Test Prenatal No Invasivo (TPNI)

Para el cribado TPNI se realiza la extracción de sangre venosa periférica materna. No es necesario que el paciente esté en ayunas.

Las muestras se extraerán y enviarán siempre en condiciones estériles y a la mayor brevedad posible.

TIPO MUESTRA	TUBO	CONDICIONES DE ENVÍO
• **Sangre periférica materna** para estudio de TPNI	TUBO STRECK (proporcionado por el HUP La Fe) 1 tubo de 10 mL	• Temperatura ambiente (la sangre, tras la extracción, se mezclará bien con el conservante del tubo agitando 10 veces el tubo)

Sólo enviarán muestras de prenatales los hospitales con los que se haya acordado

DIRECCIÓN ENVÍO CITOGENÉTICA PRENATAL	MODELO SOLICITUD	DÍAS DE ENVÍO
Recepción de muestras Citogenética Prenatal Torre A**, 3ª Planta** Hospital La Fe Avinguda de Fernando Abril Martorell Nº 106 46026, València	Solicitud TPNI: UDGEN-M-51 Modelo Solicitud TPNI	Se recibirán en el H.U.P La Fe muestras para TPNI de lunes a jueves hasta las 14:00 horas y los viernes preferiblemente hasta las 12:00 horas para poder procesarlas ese mismo día y conservarlas correctamente

Las muestras se remitirán a la mayor brevedad posible tras su extracción.

Para la recogida de muestras seguir lo indicado en UDGEN-M-52 Instrucciones Recogida Muestras TPNI.

3.2.4. Condiciones de las Muestras Estudios Postnatales (Constitucionales)

CITOGENÉTICA (cariotipo, FISH, arrays*)

Para los análisis genéticos se realiza la extracción de sangre venosa periférica. No es necesario que el paciente esté en ayunas.

Las muestras se extraerán y enviarán siempre en condiciones estériles y a la mayor brevedad posible.

TIPO DE MUESTRA	TUBO	CONDICIONES DE ENVÍO
• **Sangre venosa periférica para cariotipo y FISH**	Heparina Sódica al 10% Ref. 367869 (tubo verde) C.Orión: 915044 Tubo de 4mL (adultos) Tubo de 2 ml (niños)	• Temperatura ambiente
• **Sangre venosa periférica para Array *ver anotación***	**EDTA** **Ref 368860 (tubo morado)** **C. Orión: 915116** **Tubo de 4mL (adultos)** **Tubo de 2 ml (niños)**	• **Temperatura ambiente**
• **Tejido fresco**	Tubo de 10ml	• Medio de cultivo, RPMI o similar • Temperatura ambiente

BIOLOGÍA MOLECULAR

(PCR, MLPA, Secuenciación, NGS, Análisis de fragmentos, Metilación)

TIPO MUESTRA	TUBO	CONDICIONES DE ENVÍO
• **Sangre venosa periférica para estudio molecular.**	EDTA-K3 Ref. 368860 (tubo morado) C. Orión: 915116 Tubo de 4ml (adultos) Tubo de 2 ml (niños) Tubo de 0.5 ml (neonatos)	• Temperatura ambiente
• **Tejido parafinado** **- bloque de parafina** **--cortes (5 cortes de 10 micras)**		• Temperatura ambiente
• **Tejido fresco**	Tarro estéril	• Medio de cultivo, RPMI o similar • Temperatura ambiente

DIRECCIÓN ENVÍO ESTUDIOS POSTNATALES (CONSTITUCIONALES)	MODELO SOLICITUD	DÍAS DE ENVÍO
Recepción de muestras Unidad de Genética Torre A**, 4ª Planta** Hospital La Fe Avinguda de Fernando Abril Martorell Nº 106 46026, València	Solicitud postnatal: UDGEN-M-05 Modelo Solicitud Análisis POST	De lunes a viernes de 8:00 a 13:00

Las muestras se remitirán a la mayor brevedad posible tras su extracción.

Se deberán enviar con la suficiente antelación para que sean recepcionadas en la Unidad de Genética antes de las 14:00 horas para su correcto tratamiento y almacenaje.

3.2.5. Estudios Genéticos Fuera de la Cartera de Servicios

Para aquellos estudios genéticos que no consten en la Cartera de Servicios, se podrá remitir propuesta de interconsulta a la Unidad de Admisión para el/la paciente y/o sus familiares, con un resumen clínico y copia de los originales de los estudios genéticos existentes.

Para el caso de pacientes con coagulopatías congénitas, consultar previamente con la Unidad de Coagulopatías Congénitas del Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

3.2.6. Condiciones del Envío

Para todos estos tipos de muestras, se deberán evitar cambios de temperatura, incorrecto sellado y roturas del tubo. Para ello se recurrirá a un contenedor que permita mantener una temperatura estable sin cambios significativos y que garantice el aislamiento de la temperatura exterior así como la fijación del tubo que contiene la muestra para evitar su deterioro.

A ser posible se enviarán siguiendo la instrucción de embalaje 650 para transporte por carretera de muestras biológicas recogida en el ADR 2011.

El envío de muestras se realizará a la mayor brevedad posible después de su extracción, puesto que es de suma importancia para su correcto tratamiento.

3.2.7. Estudios urgentes/periodos vacacionales

Se intentará evitar el envío de muestras para estudios programados no urgentes durante los meses de verano (julio y agosto), semanas de Navidad, Año Nuevo y Semana Santa.

Para los estudios urgentes contactar telefónicamente con la Unidad de Genética (96 124 46 86/ 96 124 46 87).

3.2.8. Resultados de los Estudios

El facultativo solicitante será el responsable de comunicar al paciente los resultados.

El informe de resultados se podrá consultar a través de IGestLab. En el caso de solicitudes de otros hospitales, sin acceso a IGestLab, el informe de resultados se enviará, de forma provisional y mientras se habilita el acceso a esta aplicación, por correo electrónico encriptado a la dirección de correo electrónico que se indique en la solicitud.

En aquellos casos en los que sea necesario, se citará al paciente en la Unidad de Genética para informar y realizar asesoramiento genético u otros estudios, tanto al propio paciente como a otros familiares.

3.2.9. Motivos de Rechazo

- Muestra deteriorada o que no cumpla las condiciones de envío.
- Muestra sin identificación completa (Nombre, apellidos y SIP o NIF o NHC en su defecto).
- En el caso que se solicite el estudio por antecedentes personales o familiares de alguna enfermedad de base genética, no aportar los informes clínicos y genéticos de los que se disponga.
- Solicitud incompleta en los siguientes campos o no existente.
    - Nombre, apellidos y SIP (si no dispone de SIP se identificará con el NIF o en su defecto Nº Historia Clínica).
    - Diagnóstico o sospecha diagnóstica.
    - Fecha de la extracción de la muestra.
    - Identificación del facultativo que solicita el estudio (nombre, apellidos, servicio, teléfono y hospital de procedencia).
    - Documento de consentimiento informado (firmado tanto por el paciente o representante legal como por el facultativo que informa del estudio) no disponible en la historia del paciente.
- Solicitud para estudios familiares cursada en una única petición o solicitudes individuales en las que falte la relación de parentesco.

La falta de cumplimentación del resto de campos provocará que se retenga el informe hasta que sean proporcionados.

Las muestras rechazadas serán desechadas o devueltas al considerarse que no cumplen las condiciones mínimas para garantizar un procesamiento e informe fiable.

4. REGISTROS

NP

5. DOCUMENTOS

Formatos electrónicos disponibles en la Web del Hospital Universitari i Politècnic La Fe (http://www.hospital-lafe.com/) en la pestaña “Asistencia” > Área de Diagnóstico Biomédico > Unidad de Genética:

Solicitud postnatal: UDGEN-M-05 Modelo Solicitud Análisis POST.

Consentimiento Informado: UDGEN-M-03 Consentimiento Informado Análisis Genético.

Solicitud de TPNI: UDGEN-M-51 Modelo Solicitud TPNI.

Consentimiento Informado: UDGEN-M-50 Consentimiento Informado TPNI.

UDGEN-M-52 Instrucciones Recogida Muestras TPNI.

Documento Excel "Relación Estudios Incluidos en Cartera Servicios 2021".

6. ANEXOS

NP

7. REVISIONES

REV1 (05/2013) Primera edición.

REV2 (01/2014) Modificación del horario de recepción.

REV3 (11/2014) Eliminación de los anexos. Inclusión de determinaciones en la cartera de BM

REV4 (12/2014) Aclaración de que la solicitud debe ir firmada y de que el CI se guardará en HC.

REV5 (7/2015) Actualización de la dirección de envío con motivo del traslado al nuevo hospital, cambios de formato.

REV6 (9/2016) Inclusión de determinaciones en la cartera de BM

REV7 (12/2016) Unificación de la cartera de BM y CTG, ampliación de determinaciones ofertadas, adaptación de los apartados.

REV8 (01/2018) Actualización de la cartera de servicios para 2018.

REV9 (1/2019) Actualización de la cartera de servicios para 2019.

REV10 (1/2020) Actualización de la cartera de servicios para 2020.

REV11 (1/2021) Actualización de la cartera de servicios para 2021

8. GRUPO ELABORADOR

ELABORADO	REVISADO	APROBADO
Federico Soldado Responsable Calidad	Cristina Campos Supervisora Unidad	José V Cervera Jefe Unidad