

MÓDULO VI – LAGENE

Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular

(Revisão 00 - 2018)

Laboratório Lagene - (062) 3946-1385

Responsável: Aparecido Divino da Cruz

lagene.lacen@gmail.com



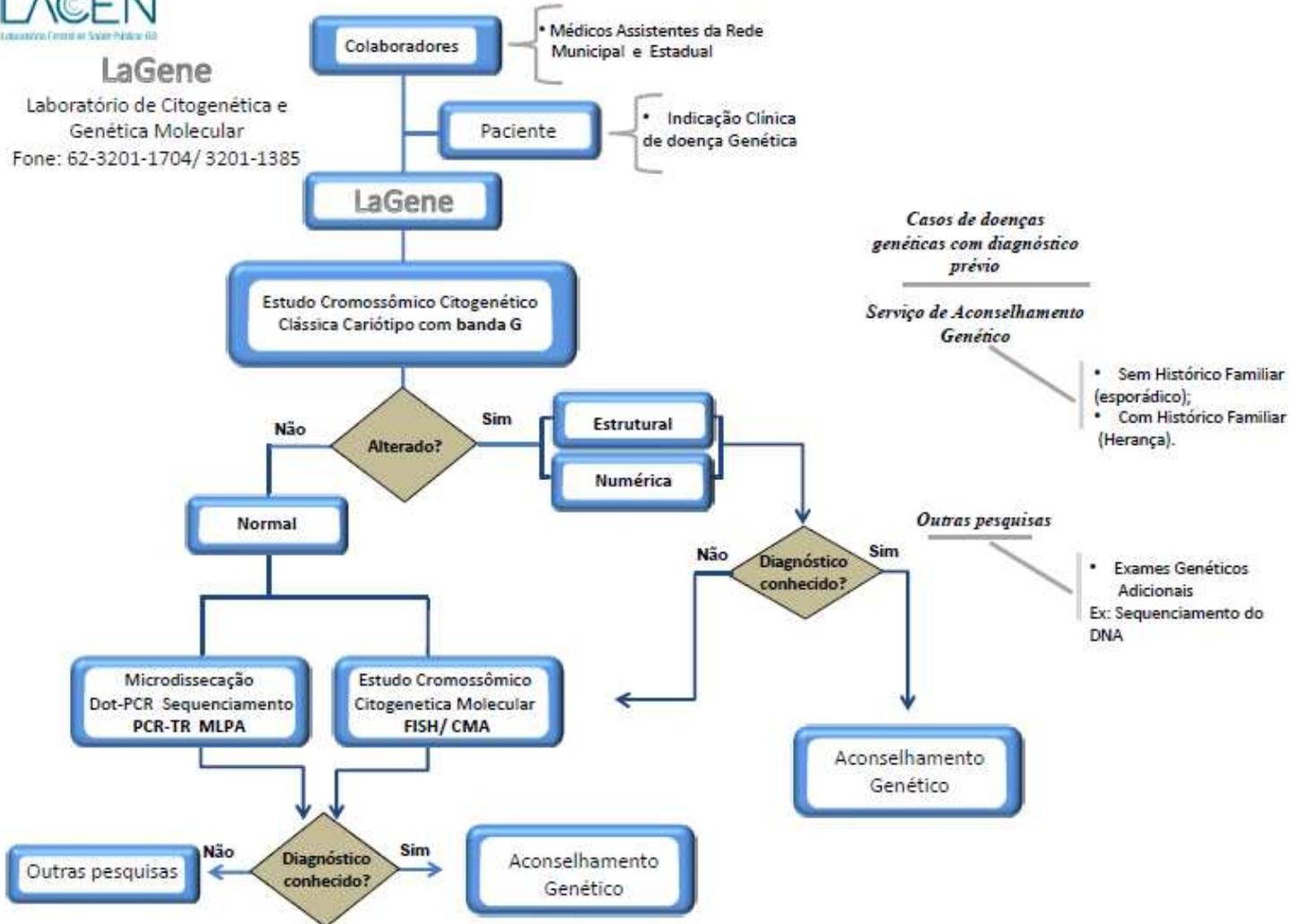
SUMÁRIO

FLUXO DE ATENDIMENTO NO LAGENE - LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA HUMANA E GENÉTICA MOLECULAR.....	3
ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	4
•ACONSELHAMENTO GENÉTICO.....	4
EXAMES DE CARIÓTIPO.....	4
•CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA	4
•CARIÓTIPO DE SANGUE PERIFÉRICO.....	5
EXAMES DE VÍNCULO GENÉTICO.....	5
•EXAMES DE VÍNCULO GENÉTICO.....	5
EXAMES MOLECULARES POR PCR.....	6
•EXAMES DE DNA POR PCR.....	6
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	7

Fluxo de Atendimento no LaGene - Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular



LaGene
Laboratório de Citogenética e
Genética Molecular
Fone: 62-3201-1704/ 3201-1385



ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Instruções ao paciente

• O paciente é encaminhado pelo médico para a consulta genética que visa esclarecer e orientar a família sobre a ocorrência ou recorrência de algum distúrbio genético, bem como casos de abortos repetitivos. Não há coleta de material biológico.

Método

• Consulta para coleta de dados e informações necessárias para o estudo do caso, através do preenchimento do protocolo de atendimento ao paciente.

Tempo para liberação do resultado

• A partir de 30 dias.

CARIÓTIPO DE MEDULA ÓSSEA

Instruções de coleta

• Venopunção de sangue periférico coletado de preferência com heparina, após antisepsia adequada com álcool 70%.

Material e conservação para envio

- 5 a 10 ml de sangue total;
- Armazenar em tubos com tampa de rosca, estéreis, livres de RNAses e DNAses;
- Não congelar.

Transporte

• As amostras deverão ser transportadas em caixas térmicas com gelo reciclável em quantidade suficiente para manter a temperatura entre 2 a 8°C, e validadas para este fim, imediatamente após a coleta.

Informações importantes

- O material deverá ser colhido pelo médico a partir da medula óssea, no maior volume possível em frasco heparinizado para transporte imediato até o laboratório;
- Todo material encaminhado deverá ser enviado juntamente com o Protocolo de Atendimento devidamente assinado.

Método

• Cultura de leucócitos de medula óssea conforme metodologia padronizada.

Tempo para liberação do resultado

• Pelo menos 3 meses ou conforme laboratório de referência.

Crítérios para rejeição de amostra

- Amostra com identificação duvidosa ou sem identificação;
- Amostra sem formulário devidamente preenchido, carimbado e assinado pelo médico;
- Amostra sem assinatura do consentimento do responsável legal;
- Amostras em condições inadequadas de conservação.

CARIÓTIPO DE SANGUE PERIFÉRICO

Instruções de coleta

- Venopunção de sangue periférico coletado de preferência com heparina, após antisepsia adequada com álcool 70%.

Material e conservação para envio

- 5 a 10 ml de sangue total;
- Armazenar em tubos com tampa de rosca, estéreis, livres de RNAses e DNAses;
- Não congelar.

Transporte

- As amostras deverão ser coletadas *in loco*.

Informações importantes

- Todas as amostras deverão ser coletadas *in loco* por funcionário devidamente treinado e habilitado, após assinatura do Protocolo de Atendimento.

Método

- Cultura de leucócitos de sangue periférico conforme metodologia padronizada.

Tempo para liberação do resultado

- Pelo menos 3 meses ou conforme laboratório de referência.

Crítérios para rejeição de amostra

- Amostra com identificação duvidosa ou sem identificação;
- Amostra sem formulário devidamente preenchido, carimbado e assinado pelo médico;
- Amostra sem assinatura do consentimento do responsável legal;
- Amostras em condições inadequadas de conservação.

EXAMES DE VÍNCULO GENÉTICO

Instruções de coleta

- Venopunção de sangue periférico coletado de preferência com EDTA ou heparina.

Material e conservação para envio

- 1 a 20 ml de sangue total;
- Armazenar em tubos com tampa de rosca, estéreis, livres de RNAses e DNAses.

Transporte

- As amostras deverão ser coletadas *in loco*, para realizar a identificação das partes envolvidas.

Informações importantes

- Todas as amostras deverão ser coletadas *in loco* por funcionário devidamente treinado e habilitado, após assinatura do Protocolo de Atendimento.

Método

- Extração de DNA genômico com conjunto de reagentes comerciais padronizados;

- Amplificação das amostras por PCR em sistema multiplex;

- Análise dos perfis alélicos em analisador genético automático.

Tempo para liberação do resultado

- A partir de 30 dias.

Crítérios para rejeição de amostra

- Amostra com identificação duvidosa ou sem identificação;
- Amostra sem protocolo de atendimento devidamente preenchido, carimbado e assinado.



EXAMES DE DNA POR PCR

Instruções de coleta

- Venopunção de sangue periférico coletado de preferência com EDTA ou heparina.

Material e conservação para envio

- 1 a 20 ml de sangue total;
- Armazenar em tubos com tampa de rosca, estéreis, livres de RNAses e DNAses.

Transporte

- As amostras deverão ser coletadas *in loco*, para realizar a identificação das partes envolvidas.

Informações importantes

- Todas as amostras deverão ser coletadas *in loco* por funcionário devidamente treinado e habilitado, após assinatura do Protocolo de Atendimento.

Método

- Extração de DNA genômico com conjunto de reagentes comerciais padronizados;
- Amplificação das amostras por PCR em sistema multiplex;
- Análise dos perfis alélicos em analisador genético automático.

Tempo para liberação do resultado

- A partir de 30 dias.

Crítérios para rejeição de amostra

- Amostra com identificação duvidosa ou sem identificação;
- Amostra sem protocolo de atendimento devidamente preenchido, carimbado e assinado.



SECRETARIA
DE ESTADO DA SAÚDE



ESTADO
DE GOIÁS

LAGENE

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Hunt, T. *Biologia molecular da célula*. Artmed Editora, 2010.

Borges-Osório, M. R., & Robinson, W. M. *Genética humana*. Artmed, 2000.

Brown, T. A. *Genética: Um Enfoque Molecular*. Grupo Gen-Guanabara Koogan, 2000.

Contreras Bravo, N. C., Silva Aldana, C. T., Arbelaz, M., & Eliana, H. *Citogenética aplicada a la medicina*. Editorial Universidad del Rosario, 2009.

Dolinsky, L. C., & Pereira, L. M. C. V. DNA forense. *Saúde e ambiente em Revista*, 2(2), 11-22, 2007.

Gigonzac, M. A. D. Avanços tecnológicos e variabilidade genética da expansão CGG da região promotora do gene FMR1, 2016.

Gigonzac, M. A. D., Teodoro, L. S., Minasi, L. B., Vieira, T. C., & da Cruz, A. D. Standardization of capillary electrophoresis for diagnosis of fragile X syndrome in the Brazilian public health system. *Electrophoresis*, 37(23-24), 3076-3078, 2016.

Guerra, M. *Citogenética molecular: Protocolos comentados*. Sociedade Brasileira de Genética, Ribeirão Preto, 2012.

Milà Racasens, M., Rodríguez Revenga Bodi, L., & Madrigal Bajo, I. Diagnóstico del retraso mental de origen genético. *Protocolo de estudio. Revista de Neurología*, (42 Supl. 1), s103-s107, 2006.

Paradela, E. R., Figueiredo, A. L. D. S., & Smarra, A. L. S. A identificação humana por DNA: aplicações e limites. *Âmbito Jurídico*, Rio Grande, 30(30), 06, 2006.

Pasternak, J. J. *Genética molecular humana*. Editora Manole Ltda, 2002.



SECRETARIA
DE ESTADO DA SAÚDE



ESTADO
DE GOIÁS

LAGENE

Peña, T. N. Guia de laboratório biologia, 2014.

Pereira, S. S. S., Nascimento, G. R., Pinto, I. P., Gigonzac, M. A., da Cruz, A. D., Minasi, L. B., & da Silva, C. C. O uso da ferramenta de análise cromossômica por microarranjo (CMA) para auxílio no diagnóstico do transtorno do espectro autista. *Semina: Ciências Biológicas e da Saúde*, 38(1supl), 214.

Pratte-Santos, R., Ribeiro, K. H., Santos, T. A., & Cintra, T. S.. Análise de anomalias cromossômicas por CGH-array em pacientes com dismorfias e deficiência intelectual com cariótipo normal. *Einstein (São Paulo)*, São Paulo, 14(1), 30-34, 2016.

Reis, F. G. D. Investigações genéticas em doenças raras: uma contribuição positiva das tecnologias genômicas, 2017.

Riera, M. A., Rojas, M. E., & Zapata, P. D. Protocolo de extracción de DNA por salting-out para pequenos volúmenes de sangre. *Revista de Ciencia y Tecnología*, (14), 4-7, 2010.

Sánchez, A. M. B., Rojas, A. D. V., & Lugo, P. J. G. PCR y PCR-Múltiple: parámetros críticos y protocolo de estandarización. *Avances en Biomedicina*, 3(1), 25-33, 2014.

Yañez, R. G., Guerrero, C. S., de Vega, C. Y., Becerril, J. L. M., Benítez, J. G. S., Soto, I. D., & Palma, M. Q. Propuesta para control de calidad en cultivos de linfocitos en citogenética clásica humana de un grupo multidisciplinario y multicéntrico. *Bioquímica*, 34(1), 68, 2009.