



## **ESTUDIOS DE SECUENCIACION MASIVA (NGS)**

### **UNIDAD HEMATOLOGICA ESPECIALIZADA IPS SAS**



La Unidad Hematológica Especializada analizará de forma masiva y paralela la secuencia a nivel de exoma de los genes que conforman cada panel, a una profundidad de 500X en la plataforma MiSeq de Illumina; a partir de ADN obtenido de muestras pacientes con Síndromes Hematológicos (como Leucemias, Síndromes Mielodisplásicos, Fallas Medulares, entre otros) y Tumores Sólidos (como mama, Ovario, Páncreas, Gástrico, Próstata entre otros) con el fin de identificar la causa genética de los problemas de salud del paciente, posteriormente, se realizará el Análisis Bioinformático y Anotación e Interpretación de las variantes/mutaciones.

Cabe resaltar que la caracterización genómica complementa las clasificaciones diagnósticas ya existentes, consiguiendo una mejora en la estratificación de los pacientes. El uso de datos genéticos en la práctica clínica posibilita la individualización el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los pacientes, ejerciendo de este modo el nuevo modelo de medicina conocida como medicina personalizada o medicina de precisión.

#### **INDICACIONES SECUENCIACION MASIVA (NGS)**

##### **NEOPLASIAS HEMATOLOGICAS**

- Leucemia Mieloide Crónica
- Leucemia Mieloide Aguda
- Leucemia Linfocítica Crónica
- Mastocitosis Sistémico
- Linfoma Linfoplasmocítico
- Neoplasma Mieloproliferativo
- Síndrome Mielodisplásico
- Leucemia de Células Peludas
- Neoplasia Mieloproliferativa Crónica
- Linfoma
- Leucemia Mielomonocítica Juvenil
- Leucemia Linfocítica Aguda
- Panel Multigénico Síndrome Mielodisplásico /Leucemias

##### **SINDROMES DE CANCER HEREDITARIO**

- Cáncer de Mama
- Cáncer de Ovario
- Cáncer Colorrectal
- Cáncer de Útero



**ESTUDIOS DE SECUENCIACION MASIVA (NGS)**  
**UNIDAD HEMATOLOGICA ESPECIALIZADA IPS SAS**



- Melanoma
- Cáncer de Pancreático
- Cáncer de Gástrico
- Cáncer de Próstata
- Cáncer de Esófago
- Cáncer de Tiroides

### **ANALISIS DE SOLICITUDES ESTUDIO SECUENCIACION**

Los profesionales de las diferentes especialidades (genetistas, mastólogos, oncólogos, hematólogos, coloproctólogos, entre otros...), serán quienes determinen la pertinencia de la prescripción del estudio de secuenciación masiva (NGS) conforme a los hallazgos clínicos frente a la neoplasia de cada paciente de una manera individualizada.

Toda solicitud generada por los diferentes especialistas será analizada por los profesionales del servicio de secuenciación de la Unidad Hematológica Especializada con el fin de evaluar si lo requerido por el especialista este contenido dentro del alcance del estudio de secuenciación masiva (NSG) que ofrece la UHE, requiriéndose en muchas ocasiones el contacto telefónico, personal o vía correo electrónico para dicho proceso.

### **CONTACTOS CON EL SERVICIO**

Correo electrónico: [unidadhematologica\\_2@hotmail.com](mailto:unidadhematologica_2@hotmail.com)

Teléfonos: PBX 5704248 – 5753530 ext 226 – 210

Profesional a contactar: CAROLINA CORTES URREA – Doctora en Ciencias Biología.

### **HORARIOS DE ATENCION CON RELACION A LA TOMA**

#### **MUESTRAS TOMADAS EN UNIDAD HEMATOLOGICA ESPECIALIZADA**

La atención para la toma del estudio de secuenciación de los pacientes aptos para el procesamiento en la UHE, serán programados todos los **MARTES en horario de 7:00 am a 9:00 am**. El paciente debe presentarse en la sede principal de la Unidad Hematológica Especializada ubicada en calle 9 # 6e-21 La Riviera.

#### **MUESTRAS TOMADAS POR OTRAS ENTIDADES**

La atención para la recepción de muestras para Estudios de Secuenciación de los pacientes aptos para el procesamiento en la UHE, será la última semana de cada mes de Lunes a Viernes de 7:00 a.m. - 12: 00 p.m.- 2: 00 p.m.-6:00 p.m, para la recepción de la muestra, el paciente



## ESTUDIOS DE SECUENCIACION MASIVA (NGS) UNIDAD HEMATOLOGICA ESPECIALIZADA IPS SAS



deberá notificar una semana antes la entrega de la muestra en Unidad Hematológica Especializada por vía telefónica al 5704248 – 5753530 la extensión 237. El paciente debe presentarse en la sede principal de la Unidad Hematológica Especializada ubicada en calle 9 # 6e-21 La Riviera.

### REQUISITOS PARA LA TOMA

- 1- El paciente no necesita ayuno para la toma del estudio
- 2- Presentar los siguientes documentos (si aplica):
  - a. Historia clínica
  - b. Solicitud del estudio
  - c. Autorización
  - d. Documento de identificación
  - e. Si es menor de edad venir con adulto responsable

### Requisitos para la toma de muestras

- 1- El paciente no necesita ayuno para la toma del estudio.
- 2- La muestra requerida para Estudios de Secuenciación es sangre periférica recogida en tubos con anticoagulante EDTA (tubo tapa lila) ya que es el anticoagulante que mejor conserva la morfología de las células sanguíneas. Tomar la cantidad de sangre que indica el tubo (ver imagen).

Línea de llenado.

Tomar la cantidad de sangre que indica el tubo.



- 3- Tomar dos con anticoagulante EDTA para el análisis.
- 4- La muestra debe ser refrigerada de forma inmediata (4-8°C).

### Identificación correcta del paciente

1. Las muestras deberán ser correctamente etiquetadas: (nombres y apellidos completos, número de identificación, fecha y hora de la toma de la muestra) con el stickers correspondiente.

### Temperatura y condiciones de transporte

1. La muestra de sangre periférica debe ser transportada al Laboratorio de Biología molecular dentro de un contenedor rígido adecuado para el transporte de muestras biológicas (embalaje o envasado triple), como se observa en la imagen.



2. La muestra deberá permanecer en refrigeración de 4-8°C, esta debe transportarse conservando la cadena de frío y en el menor tiempo posible al Laboratorio de Biología Molecular.



3. Las entidades de salud externas **deberán entregar las muestras al Laboratorio de Biología molecular en un lapso de tiempo máximo de 18 horas conservando la cadena de frío durante su transporte.**
4. En caso de que la muestra sea transportada en una nevera con gel refrigerante, por favor evitar contacto directo del gel con la muestra para prevenir el congelamiento.

**Nota:** Se deberá tomar nueva muestra a pacientes en los que no se obtenga ADN con parámetros óptimos de calidad para estudios de secuenciación, esto debido a problemas de degradación en el material genético, situación que se podrá prevenir siguiendo al pie de la letra las indicaciones descritas anteriormente en la toma, temperatura y condiciones de transporte de la misma.

### **Criterios de Rechazo**

1. Muestras con hemolisis intensa
2. Muestras coaguladas
3. Sin conservar refrigeración o cadena de frío
4. Mal identificadas o sin identificar
5. Muestras insuficientes o sin la proporción muestra-anticoagulante
6. Ausencia de documentación

### **Información adicional**

Para el análisis se solicitan los siguientes documentos:

- a. Historia clínica
- b. Solicitud del estudio
- c. Autorización
- d. Documento de identificación
- e. ADRES
- f. Para los usuarios particulares anexar soporte de recibo de pago de la prueba o pruebas a realizar.



## ESTUDIOS DE SECUENCIACION MASIVA (NGS) UNIDAD HEMATOLOGICA ESPECIALIZADA IPS SAS



### PROMESA DEL SERVICIO

La fecha establecida para la entrega y disponibilidad del resultado de secuenciación masiva (NGS) es de 45 días calendario para muestras tomadas en Unidad Hematológica Especializada.

Para muestras tomadas en otras entidades la entrega y disponibilidad del resultado de secuenciación masiva (NGS) es de 45 a 60 días calendario.

### ACCESO A LOS RESULTADOS

La Unidad Hematológica Especializada dispone de una plataforma tecnológica para disponer del resultado, a través de la cual el paciente accede de la siguiente manera:

1. [www.laboratorios.uhecucuta.com](http://www.laboratorios.uhecucuta.com)
2. En el pantallazo adjunto digita: número de documento y el número de orden que le entrega el profesional de bacteriología que realiza la toma de la muestra.



3. Seleccione Ingresar

4. Descargue el resultado

Nombres: RAFAEL DE JESUS

Mostrar 10 registros

Buscar:

Nº	DOCUMENTO	FECHA	DESCARGAR
1	Laboratorio Clínico 2021-05-24	2021-05-24 15:57:37	<a href="#">Resultado 1</a>

Mostrando registros del 1 al 1 de un total de 1 registros

Anterior 1 Siguiente