



## REQUISITOS DE COLHEITA E ENVIO DE AMOSTRAS

AMOSTRA	QUANTIDADE	RECIPIENTE
<b>Citogenética convencional e Citogenética molecular</b>		
Líquido amniótico (LA)	15-20 mL para gestações entre 15 e 20 semanas (1ml/semana de gestação)	2 frascos de cultura esterilizados de 25 cm <sup>3</sup> (ou tubos esterilizados de 15 a 20ml)
Vilosidades Coriônicas (CVS)	-----	Tubos estéreis com meio de cultura fornecidos pelo laboratório <sup>1</sup>
Sangue fetal do cordão <sup>2</sup>	2 mL	Tubo esterilizado com heparina de sódio (ou lítio)
Sangue (adultos)	5-10 mL	Tubo esterilizado com heparina de sódio (ou lítio)
Sangue (recém-nascidos)	2 mL	Tubo esterilizado com heparina de sódio (ou lítio)
Sangue (crianças)	4-5 mL	Tubo esterilizado com heparina de sódio (ou lítio)
Imortalização de Linfócitos	6-12 mL	Tubo esterilizado com heparina de sódio (ou lítio)
Amostra de placenta; Amostra de pele fetal; Biópsia de pele	-----	Tubo esterilizado com meio de transporte fornecido pelo laboratório <sup>3</sup>
Lâminas <sup>4</sup> para estudo citogenético pré-natal (DPN) e pós-natal	3 lâminas por cultura (Pré-natal- suficiente para analisar 20 metafases de 2 culturas independentes <sup>5</sup> ; pós-natal- suficiente para analisar 20 metafases <sup>5</sup> )	
Suspensão de células fixadas <sup>4</sup>	1 tubo por cultura (Pré-natal- suficiente para analisar 20 metafases de 2 culturas independentes <sup>5</sup> ; pós-natal- suficiente para analisar 20 metafases <sup>5</sup> )	

<sup>1</sup> Devem ser requeridos com antecedência e ter sempre em atenção o prazo de validade indicado. **As CVS devem chegar ao Laboratório até às 14.00 do dia da colheita e devem ser acompanhadas de sangue materno (5-6mL em EDTA) para eventual exclusão de contaminação materna.** <sup>2</sup> Antes do envio da amostra é imprescindível a realização dos testes necessários para garantir que o sangue é fetal e não materno. <sup>3</sup> Devem ser requeridos com antecedência e ter sempre em atenção o prazo de validade indicado. No caso de não ser possível usar o meio de transporte adequado, nem haver tempo suficiente para o solicitar ao laboratório, poderá excepcionalmente ser usado soro fisiológico esterilizado. <sup>4</sup> O resultado do estudo citogenético está dependente da qualidade do material fornecido. <sup>5</sup> Poderá ser necessário pedir material adicional para exclusão de mosaicismos ou estudos adicionais.

### Biologia Molecular

Sangue (recém-nascido)	2-3 mL	Tubo esterilizado com EDTA
Sangue (criança/adulto)	5-6 mL	Tubo esterilizado com EDTA
DNA para array-CGH	Volume e concentração mínimos - 100 µL [40 ng/µL] <sup>6</sup>	Tubos "safe lock"
DNA para Diagnóstico Molecular (DM) incluindo MLPA	Volume e concentração mínimos - 50 µL [40 ng/µL]	Tubos "safe lock"
DNA para DM pré-natal (DNA fetal+DNA materno) <sup>7</sup>	Volume e concentração mínimos - 50 µL [40 ng/µL]	Tubos "safe lock"

<sup>6</sup> Indicar sempre método de extração do DNA. <sup>7</sup> Deve ser enviado DNA materno juntamente com o DNA fetal para que seja possível a exclusão de contaminação materna.

#### Notas:

I. As amostras devem estar sempre devidamente identificadas com o nome do paciente (e o da mãe no caso de um recém-nascido) e data de nascimento. II. Todas as amostras devem ser acompanhadas por uma requisição fornecida pelo laboratório ou equivalente devidamente preenchida contendo descrição clínica detalhada justificativa dos motivos para essa análise. III. Por favor notificar o laboratório por telefone antes do envio de amostras urgentes ou amostras enviadas fora das horas ou dias habituais de recepção. IV. As amostras de LA, CVS e biópsias de pele devem ser enviadas imediatamente após a colheita, salvo acordo prévio com o laboratório. V. As amostras de biópsia de pele só podem ser recebidas no laboratório de 2ª a 5ª feira; excepcionalmente e após acordo com o laboratório poderão ser enviadas 6ª feira até às 12.00h. VI. Amostras para imortalização devem ser recebidas no laboratório de preferência até 3h após a colheita e no máximo até 24h depois (Segunda e Terça-feira, salvo acordo prévio com o laboratório). VII. As amostras de sangue que não possam ser enviadas imediatamente devem ser armazenadas, durante a noite, num frigorífico a 4°C (não congelar). VIII. Todas as amostras devem ser enviadas à temperatura ambiente.