

## INSTRUÇÕES PARA A COLHEITA E ENVIO DE AMOSTRAS

1. Marcar cada tubo com nome e data de nascimento para uma identificação inequívoca;
2. As colheitas devem sempre ser feitas em condições de estrita esterilidade, de preferência usando tubos de vácuo;
3. **Colher cerca de 10mL de sangue** em 1 ou mais tubos estéreis com **EDTA**;
4. Para estudos em crianças com menos de 10 anos, colher cerca de 5mL de sangue;
5. Caso seja enviado DNA, deve apresentar uma concentração de 50 ng/ $\mu$ l e um volume de 50 a 100  $\mu$ l;
6. Para testes de FSHD, é recomendado enviar sangue, mas caso se pretenda enviar DNA, deve conter uma concentração de pelo menos 500 ng/ $\mu$ l e um volume de 100  $\mu$ l;
7. **Manter as amostras à temperatura ambiente** e enviar no prazo que não deve exceder as 48 horas;
8. **Para consultas ou Serviços de Genética:**

Testes Pré-sintomáticos e de Diagnóstico Pré-Natal (DPN):

- é necessária a existência de confirmação molecular na família. Caso esse estudo não tenha sido realizado no nosso laboratório enviar, por favor, cópia do relatório;
- deverão ser feitas previamente consultas de aconselhamento genético e avaliação psico-social;
- é indispensável o envio de um consentimento informado específico;
- no caso particular de Diagnóstico Pré-Natal:
  - o laboratório deverá ser contactado previamente ao envio da amostra;
  - as amostras deverão ser enviadas para o laboratório o mais rapidamente possível após colheita;
  - para vilosidades coriônicas: recipiente de transporte adequado com antibiótico e antifúngico e soro vitelo fetal (ex. AmnioMAX);
  - para líquido amniótico: pelo menos 10mL em tubo estéril;
  - caso seja enviado DNA, deve apresentar uma concentração de 20 ng/ $\mu$ l, e um volume de 10 a 20  $\mu$ l;
  - amostra de sangue ou DNA materno e, sempre que possível, amostra paterna;

9. A amostra deverá ser devidamente acondicionada e a embalagem (com a amostra e documentos) deverá indicar: “manter à temperatura ambiente”; “urgente - material biológico perecível”; “sangue não infeccioso para uso laboratorial” ou no caso de DPN “amostra urgente”;

10. Para o envio de outro tipo de amostras biológicas não presente neste documento, deve ser contactado o laboratório previamente para informar das condições de envio específicas;

11. A amostra deve ser acompanhada pelos documentos necessários, incluindo folha de pedido própria, com identificação pessoal, informação clínica e familiar, e termos de consentimento apropriados.

### Morada para envio das amostras

Centro Genética Preditiva e Preventiva – CGPP-IBMC  
Rua do Campo Alegre, 823  
4150 - 180 PORTO

### Em caso de dúvida, por favor contacte-nos:

Tel.: 226 074 942  
Fax: 226 002 923  
Email: cgpp@ibmc.up.pt