

Nombre del trámite:	IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN FACTOR VIII Y IX PACIENTES CON HEMOFILIA
Descripción:	Permite solicitar estudio de los diferentes tipos de mutaciones asociadas al factor VIII de hemofilia tipo A (HA) y al factor IX de hemofilia tipo B (HB)
Detalles:	<p>Métodos: La identificación de mutaciones de hemofilia A y B se basa en un algoritmo que incluye los siguientes ensayos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de la inversión de los intrones 1 y 22, mediante protocolo de Ligación y PCR (solo para HA). • Evaluación de Grandes deleciones por PCR. • Evaluación de mutaciones puntuales en el gen del Factor VIII o IX por secuenciación NGS y Sanger. <p><u>Tipo de Muestra:</u> Se requiere 5 cc de sangre con EDTA aproximadamente por tubo y en duplicado</p> <p><u>Requisitos previos:</u> Pacientes diagnosticados con Hemofilia Severa</p> <p>Criterio de aceptación, Almacenamiento, Transporte: La muestra debe llegar identificada con una etiqueta con los datos del paciente, identificación del hospital (nombre hospital y código interno) y fecha toma de muestra. El transporte y mantención debe ser a temperatura de refrigeración (4 a 8° C), hasta 4 días de la extracción.</p> <p>Criterio de rechazo: La muestra podrá ser rechazada si se encuentra:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hemolizada • Contaminada • Con indicios de haber perdido la cadena de frio • Tubo incorrecto sin EDTA • Tubo roto • Sangre derramada. <p>Código interno: 2401001</p>
Beneficiarios	Muestras de pacientes hemofílicos derivados del Convenio con el Hospital Roberto del Río.
Documentos requeridos:	Formulario de envío de muestras para estudio Genético de Hemofilia.

<p>Paso a paso para realizar el trámite en Oficina</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Reunir los antecedentes mencionados en el punto anterior. 2. Diríjase a la Sección Recepción y Toma de Muestras del Instituto de Salud Pública de Chile, Av. Marathon N°1000. Ñuñoa Santiago. <ul style="list-style-type: none"> • Horario Toma de Muestras: No aplica • Horario Recepción de Muestras: De lunes a jueves entre las 8:00 y las 17:00 horas; viernes entre las 8:00 y las 16 horas. 3. Si la muestra es enviada por estafeta o Courier, hacer entrega de la documentación requerida en recepción, quienes le entregarán un comprobante de recepción. 4. Diríjase a caja ubicada en el mismo piso, a cancelar el arancel, eximiendo a aquellos con que exista un convenio, presentando el comprobante de recepción de muestras correspondiente. 5. El laboratorio del ISP efectuará el proceso analítico requerido según corresponda. 6. En aquellos análisis que generen informe de resultados, estos pueden ser : <ol style="list-style-type: none"> a) Retirados por estafetas validados anualmente ante ISP por cada Centro Asistencial. b) Enviados desde Oficina de Partes ISP a los usuarios de la Región Metropolitana y Regiones, a la dirección que el solicitante indique en el Formulario correspondiente.
<p>Tiempo realización:</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Inversiones intrón 1 y 22: 60 días 2. Grandes Deleciones: 80 días 3. Mutaciones Puntuales: 120 días
<p>Vigencia:</p>	<p>Indefinido</p>
<p>Costo:</p>	<p>Ver Costo</p>
<p>Marco legal:</p>	<p>Convenio de colaboración entre el Instituto de Salud Pública y el Hospital Roberto del Rio, según Resolución Exenta N°553 del 14-03-2012</p>