

Nombre del trámite	IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES DE FACTOR VIII Y IX EN PACIENTES CON HEMOFILIA
Código	2401001
Descripción	Permite realizar 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>Ensayos: Identificación de mutaciones de hemofilia A y B</p> <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/o Sanger. <p>Requisitos previos: Pacientes diagnosticados con Hemofilia Severa.</p> <p>Tipo de Muestra: sangre con EDTA.</p> <p>Volumen de muestra: 5 mL por tubo, en duplicado</p> <p>Criterio de aceptación:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Muestra correctamente identificada (tubo y formulario). • Tubos rotulados con nombre completo del paciente. • Tubo hermético. <p>Condiciones de almacenamiento y transporte:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Almacenamiento: conservar en refrigeración entre 4 y 8°C hasta 4 días desde su recolección. • Transporte: triple embalaje con unidades refrigerantes. <p>Criterio de rechazo:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Muestra sin formulario de solicitud. • Tubos sin rotular o con rótulo inadecuado. • Tubos primarios quebrados o muestra derramada en el contenedor secundario. • Muestra hemolizada. • Muestra visiblemente contaminada. • Discordancia entre la identificación del formulario y los datos de la muestra. • Muestra fuera del rango de temperatura solicitado.
Beneficiarios	Usuarios públicos y privados cuyas muestras de pacientes con diagnóstico de hemofilia son derivados a través del Convenio con el Hospital Roberto del Río.
Documentos requeridos	Formulario de envío de muestras para estudio genético de hemofilia.
Paso a paso: ¿cómo realizar el trámite?	<p>Trámite presencial:</p> <p>Procedimiento de envío, recepción y entrega de resultados:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Preparación de la muestra Reunir los antecedentes y documentación mencionados en el punto anterior. – Entrega de la muestra

	<ul style="list-style-type: none"> a. Entrega presencial: Dirigirse a la Sección de Gestión de Muestras del Instituto de Salud Pública de Chile (ISP), Av. Marathon N°1000, Ñuñoa, Santiago. b. Envío por estafeta o courier: Entregar la documentación requerida en la recepción, donde se proporcionará un comprobante de recepción. <p>– Horarios de atención Toma de muestras (ISP): No se realiza toma de muestra en ISP. Recepción de muestras:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Lunes a jueves: 08:00 a 17:00 hrs. – Viernes: 08:00 a 16:00 hrs. <p>– Pago de arancel</p> <ul style="list-style-type: none"> – Cancelar el arancel en la caja ubicada en el mismo piso, presentando el comprobante de recepción. – Exentos de pago: pacientes o instituciones con convenio vigente, presentando comprobante de recepción. <p>– Proceso analítico y entrega de resultados El laboratorio del ISP efectuará el análisis correspondiente. En los casos en que se emita informe de resultados, estos podrán ser entregados mediante las siguientes modalidades:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Retiro presencial: por paciente o cliente, con comprobante de recepción. – Retiro por terceros: requiere fotocopia de la cédula de identidad del paciente, poder notarial simple que autorice al tercero y comprobante de recepción. – Retiro por estafetas: autorizados y validados anualmente por el ISP para cada centro asistencial. – Envío desde Oficina de Partes ISP: a usuarios o a provincias, a la dirección indicada en el formulario. – Descarga en línea: a través de la plataforma de Formularios en Línea http://www.ispch.cl/servicios-en-linea <p>– Consultas online a través de plataforma SIAC https://siac.ispch.gob.cl/ES/AtencionCiudadana/OIRS</p>
Tiempo realización	<ul style="list-style-type: none"> – Inversiones intrón 1 y 22: 60 días. – Grandes Deleciones: 80 días. – Mutaciones Puntuales: 120 días.
Vigencia	De acuerdo con la indicación médica.
Costo	Ver Costo
Marco legal	Convenio colaboración Hospital Roberto del Río.