

ESTUDIO MUTACIONAL DEL SÍNDROME DE ALPORT LIGADO AL CROMOSOMA X (GEN COL4A5)

PEDIGRÍ FAMILIA

Con datos clínicos de los familiares afectados y de los no afectados (confirmar que el análisis de orina no detectó microhematuria)

RECOGIDA Y ENVÍO DE MUESTRA DE CABELLOS

- Recoger aproximadamente **30** cabellos con RAIZ (mínimo 20)
- Los cabellos deben ser **arrancados** (utilizar pinzas para tirar de los cabellos por la zona más cercana a la raíz).
- La persona que arranque los cabellos (si no es el individuo objeto del estudio) deberá **utilizar guantes** para manipular la muestra.
- Los cabellos deben ser de la **cabeza** (arrancar de **varias zonas**, por ejemplo, 6 cabellos de la parte de delante, 6 de la de atrás, 6 de la izquierda, 6 de la derecha y 6 de la coronilla).
- Si no es posible arrancarlos de la cabeza, arrancar de las **cejas** o del **pecho** (donde la raíz sea más visible).
- Envolver los cabellos en **papel de plata** y a ser posible en forma de **mechón** con todas las raíces a un lado.

Nota

Se debe tener en cuenta para el envío por correo que los cabellos sólo son útiles dentro de los **10 días** posteriores a su recogida.

MUESTRA DE SANGRE

- Adjuntar 10 ml de sangre de todos los miembros de la familia a estudiar en tubos con EDTA. No hace falta que la extracción sea en ayunas.

Enviar las muestras por mensajero a la siguiente dirección y a la atención de:

Dra. Elisabet Ars
Laboratori de biologia molecular
FUNDACIÓ PUIGVERT
c/ Cartagena 340-350
08025 Barcelona