



REDE MPS BRASIL **PROTOCOLO DE INVESTIGAÇÃO DE** **MUCOPOLISSACARIDOSES**

AMOSTRAS RECOMENDADAS PARA INVESTIGAÇÃO COMPLETA:

- 1) urina – 30 a 50 mL
- 2) sangue heparinizado – 8 a 10 mL
- 3) sangue em EDTA – 5 a 10 mL
- 4) sangue em papel filtro – 6 gotas

- Caso não seja possível o envio de todas as amostras acima, envie inicialmente pelo menos a urina e o sangue heparinizado;
- se não for possível enviar sangue heparinizado, tente enviar pelo menos plasma;
- em alguns casos pode ser necessária biópsia de pele, que será solicitada posteriormente de acordo com a necessidade;
- procurar enviar sempre sangue em papel filtro.

INSTRUÇÕES PARA COLETA DAS AMOSTRAS

SANGUE EM PAPEL FILTRO

Colocar no formulário o nome do paciente, a data de nascimento, a suspeita clínica e a data da coleta da amostra.

Punção venosa: coletar 0,5 a 1,0 mL de sangue com uma seringa, aproximar a ponta da agulha até quase tocar o papel de filtro e lentamente pressionar o êmbolo para produzir uma grande gota de sangue, que deverá cair sobre o papel impregnando-o completa e uniformemente; olhando o verso do papel de filtro impregnado com sangue, deve se ver completamente a gota de sangue.

Punção digital ou de calcâneo: limpar a área a ser coletada (calcâneo, se for bebê, ou polegar) com álcool e puncionar firmemente com uma lanceta descartável; deixar formar uma grande gota de sangue e coletá-la no papel filtro, conforme descrito acima; Coletar várias gotas, preenchendo todos os círculos do papel filtro; não colocar mais de uma gota de sangue por círculo, pois não pode haver sobreposição de gotas de sangue.

Após a impregnação do papel de filtro com sangue, deixar secar ao ar à temperatura ambiente por pelo menos 2 horas, manter à temperatura ambiente até a remessa para o laboratório. O material deve ser enviado tão logo quanto possível.

SANGUE HEPARINIZADO (para obtenção de leucócitos)

Coletar por punção venosa 8 a 10 mL de sangue em seringa previamente heparinizada com 0,5 mL de heparina; alternativamente, coletar o sangue com seringa sem anticoagulante e transferir imediatamente e com muito cuidado, para evitar hemólise, para tubo tipo *Vacutainer* de tampa verde (com heparina), invertendo o tubo com cuidado por várias vezes para homogenizar; armazenar em geladeira (não congelar) e remeter o quanto antes para o laboratório.

PLASMA

Coletar 3 a 5 mL de sangue heparinizado, transferir para um tubo de ensaio, centrifugar e obter 1 a 2 mL de plasma; armazenar em geladeira ou congelador (preferivelmente) até remeter para o laboratório.

SANGUE EM EDTA (para extração de DNA)

Coletar por punção venosa 5 a 10 mL de sangue em seringa e transferir imediatamente para tubos tipo *Vacutainer* de tampa roxa (com EDTA), invertendo o tubo com cuidado por várias vezes para solubilizar o anticoagulante; cada tubo comporta até 4 mL de sangue; armazenar em geladeira (não congelar) até remeter para o laboratório.

URINA

Coletar 30 a 50 mL de urina ocasional e colocar em frasco plástico descartável bem vedado; armazenar em geladeira ou congelador (preferencialmente) até a remessa ao laboratório (com gelo reciclado ou seco).

BIÓPSIA DE PELE

Coletar com extrema assepsia com bisturi ou tesoura curva um fragmento de 2 a 3 mm de pele do antebraço.

Colocar em frasco estéril com meio de cultura de células (meio Ham F10 com 20% de soro bovino fetal ou meio para cariótipo). Caso não tenha meio de cultura de células, colocar em frasco estéril com soro fisiológico; manter a temperatura ambiente ou em geladeira (não congelar) e enviar o quanto antes para o laboratório.

INSTRUÇÕES PARA REMESSA DO MATERIAL:

SANGUE EM PAPEL FILTRO: Enviar a temperatura ambiente em envelope para documentos.

SANGUE HEPARINIZADO*, SANGUE EM EDTA, BIÓPSIA DE PELE: Enviar em embalagem de isopor com gelo comum ou reciclável (blue ice) – não congelar.

PLASMA, URINA – Enviar em embalagem de isopor com gelo comum ou reciclável, ou mesmo congelado com gelo seco.

**Caso a chegada do sangue heparinizado ocorra em 48h desde a coleta, o envio pode ser feito à temperatura ambiente, do contrário enviar em isopor com gelo reciclado, evitando o contato direto com a amostra para evitar o congelamento. Obs.: Amostras refrigeradas que chegam 96h após a coleta, têm poucas chances de extração de leucócitos.*

ATENÇÃO:

- Enviar o material sempre acompanhado da ficha de solicitação de exames;
- Enviar por SEDEX 10 sempre que possível;
- Amostras de sangue em papel filtro podem ser enviadas a qualquer dia;
- Amostras de sangue, urina e pele: enviar nas segundas, terças e quartas-feiras (nunca enviar às quintas e sextas-feiras, nem em vésperas de feriados);

Endereço para remessa*:
Serviço de Genética Médica
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos 2350
90035-903 – Porto Alegre – RS

- Informações sobre o andamento dos exames:

Disque MPS Brasil: 0800 510 2030 ou e-mail: redempsbrasil@ufrgs.br

**O custo da remessa de exames enviados à Rede MPS Brasil, pode ser ressarcido.*

Para ressarcimento é necessário:

*Nomear nota fiscal como: **Fundação Médica do RS (FM-RS)***

*Informar **CNPJ da FM-RS : 94391901/0001-03***

*Enviar junto da amostra: **Nota Fiscal emitida pelos Correios, e dados de identificação e bancários do remetente***

Obs. É obrigatório o envio de Termo de Consentimento assinado pelos pais do paciente.