



Rebeca Antoñanzas Perez, Técnico de laboratorio, Ftad. Medicina, Universidad Zaragoza

Características de las distintas muestras biológicas utilizadas en el diagnóstico del SCdL

Las muestras biológicas que se reciben en el laboratorio son principalmente tres: sangre, saliva y biopsia de piel. Hay que tratar cada una de ellas de la forma adecuada, y lo que se hace es extraer el ADN de las células que las componen y utilizarlo para hacer un diagnóstico genético de la enfermedad.

- **Sangre:** Es la muestra más utilizada debido a su fácil obtención, que consiste en realizar una extracción de sangre en los tubos con la tapa color violeta (EDTA). Se puede conservar congelada y se obtiene una gran cantidad de ADN.
- **Saliva:** Es una muestra muy fácil de recoger mediante kits especiales para ello. Es muy importante seguir correctamente las instrucciones de recogida, siendo imprescindible llenar el tubo con saliva hasta la marca indicada y añadir un líquido conservante para que no se estropee.
- **Biopsia de piel:** Se obtiene mediante un procedimiento rápido, sencillo y seguro que consiste en extraer un pequeño trozo de piel. Hay que procesarla en el laboratorio lo antes posible tras su recogida y trabajar con esterilidad para evitar que se contamine.

A partir de ella se hacen cultivos celulares para obtener células vivas, en concreto fibroblastos. Con ellos, además de extraer el ADN, se pueden realizar otro tipo de estudios funcionales. Se pueden congelar vivos en nitrógeno líquido y conservarse indefinidamente.

Por último, resaltar la importancia de obtener el mayor número posible de muestras biológicas de cada paciente para poder hacer un diagnóstico genético preciso y realizar otros estudios que ayuden a comprender la enfermedad.