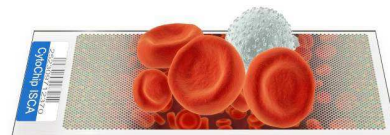


Array CGH

Cariotipo Molecular Prenatal



El **análisis citogenético** de células cultivadas in vitro es el estándar para el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas. Sin embargo, esta determinación necesita aproximadamente dos semanas para el cultivo de células nucleadas (amniocitos, linfocitos, etc.) y la utilización de la microscopía óptica limita su resolución.

La hibridación genómica comparada sobre **arrays de DNA (aCGH)** se ha desarrollado en los últimos años como método para la realización de un cariotipo molecular que permite la detección de alteraciones genéticas y cromosómicas responsables de más de 100 síndromes congénitos, que cursan con la presencia de malformaciones y/o retraso mental en diferentes grados de afectación.

Base científica

El test de diagnóstico prenatal se basa en la tecnología BAC, que utiliza sondas de ADN procedentes de cromosomas artificiales bacterianos para estudiar el genoma.

El análisis se lleva a cabo mediante la hibridación del ADN a estudio con sondas específicas diseñadas para la detección de anomalías a lo largo de todo el genoma. El diseño de las sondas permite analizar **en un solo estudio todo el genoma humano**. La distancia entre las sondas permite obtener una resolución de 1Mb (10 veces mayor que el análisis citogenético convencional), llegando a las 100kb (100 veces superior) en las regiones específicas implicadas en defectos congénitos.

Un complejo análisis bioinformático posterior permite identificar regiones con pérdidas o ganancias de material genético y evaluar las eventuales consecuencias clínicas.

Por lo tanto, el estudio permite la **detección de todas las anomalías cromosómicas** desequilibradas diagnosticables por análisis citogenético convencional, así como de **microdeleciones y duplicaciones** que en la actualidad solo se investigan si existe una indicación clínica precisa.

Ventajas de Array CGH

El Array CGH o Cariotipo Molecular, presenta **importantes ventajas respecto al análisis citogenético convencional:**

- **Análisis de todo el genoma en un único ensayo**, sin necesidad de aplicar ensayos específicos (técnicas de FISH o MLPA)

- **Alta resolución** que permite la detección de anomalías cromosómicas incluyendo microdeleciones y microduplicaciones.
- **Resultados en prácticamente el 100%** de los casos, obviando los fallos de cultivo celular
- **Rapidez del estudio** que permite obtener resultados en 7 días al no necesitar cultivo celular.
- **Resultados sencillos de interpretar**, analiza 143 regiones relacionadas con desórdenes del desarrollo temprano, evitando el análisis de regiones con significado indeterminado, que pueden complicar la interpretación del resultado.

Indicaciones para el laboratorio clínico Diagnóstico prenatal

- **Defectos del desarrollo y/o estructura fetal** evidenciados por ecografía relacionados con patología cromosómica pero con resultado de QF-PCR normal. Permiten un análisis rápido incluyendo síndromes que necesitarían posteriores ampliaciones de estudio (ejemplo; microdelección CATCH22 o Síndrome de DiGeorge por FISH).
- **Fetos con anomalías cromosómicas**. En los casos de reordenamientos aparentemente equilibrados (ejemplo; translocaciones) permite confirmar que no haya habido pérdida o ganancia de material genético.
- **Abortos espontáneos**. Estas muestras presentan una tasa muy elevada de fallo del cultivo celular, y en los casos en que sí es posible, no quedan excluidas las anomalías indetectables por la baja resolución del estudio citogenético.
- **Angustia materna**. Permite descartar anomalías relacionadas con retraso mental que actualmente no son objeto de cribado y no son detectables por análisis citogenético.

Requisitos

Muestra prenatal: 2mL de líquido amniótico o muestra de vellosidades coriales.

Documentación: Informe clínico y consentimiento informado.

Plazo de entrega: 7 días laborables.