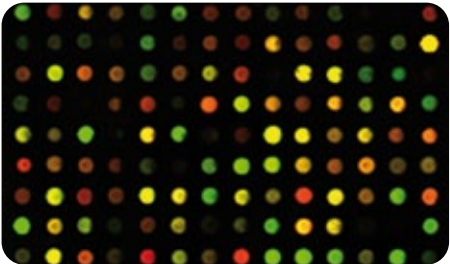




KaryoNIM[®] Prenatal



Liderando
el diagnóstico
genético



¿Que es un Array CGH?

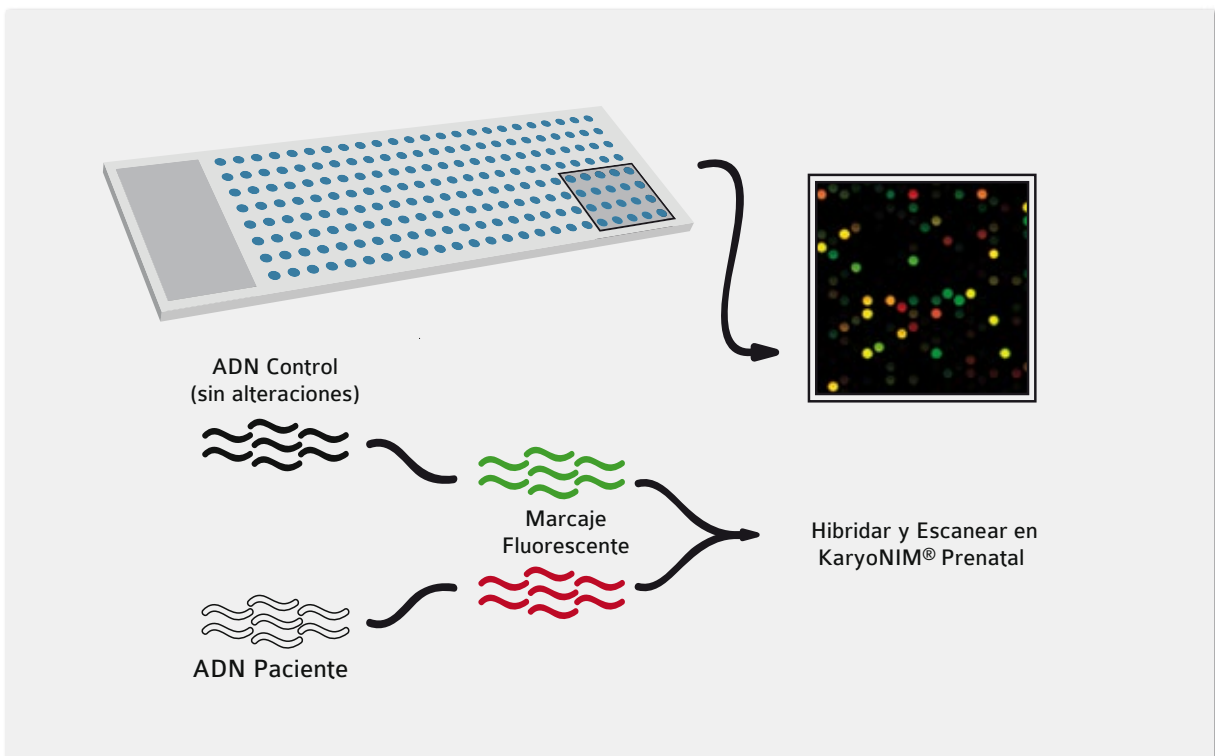
El array de CGH (Hibridación Genómica Comparada) es la técnica genómica más novedosa y potente para el diagnóstico clínico de enfermedades genéticas.

El array de CGH permite analizar, en un solo experimento, todo el genoma de un individuo en busca de alteraciones debidas a la ganancia o pérdida de material genético.

Además, esta detección es rápida y fiable, obteniéndose el análisis completo del genoma en un plazo inferior a 10 días.

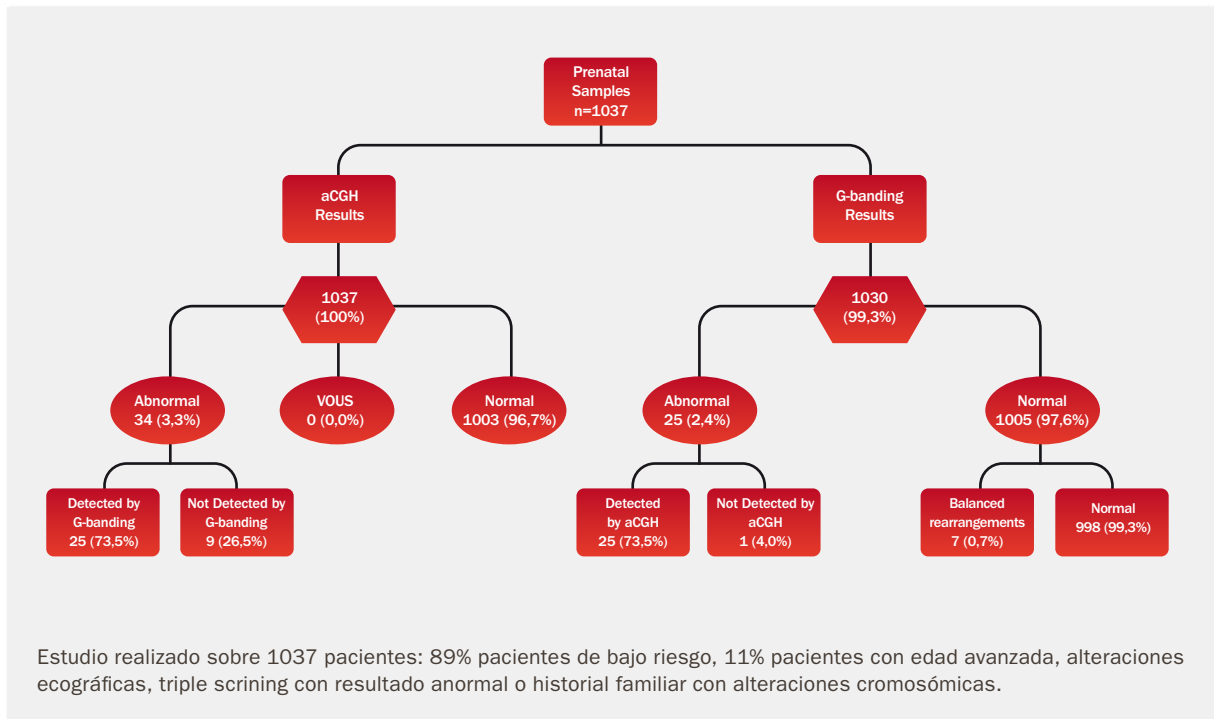
Así funciona un Array de CGH

El ADN de la muestra se compara con ADN control (sin alteraciones). Ambas muestras se marcan con fluorescencia en diferentes colores y se hibridan en la plataforma KaryoNIM® Prenatal, a continuación se escanean y los datos adquiridos se analizan.



Más potente que las pruebas convencionales

"Los array CGH demuestran ser una eficaz herramienta para el diagnóstico prenatal en la detección de anomalías cromosómicas"



"Se detectaron alteraciones cromosómicas en 34 casos (3,3%). En 9 de ellos (26,5%) el aCGH detectó variaciones en el número de copias que no habían sido detectadas por el cariotipo estándar. El aCGH también fue capaz de detectar mosaicismos menores de un 10%. Hay completa concordancia entre el cariotipo convencional y los resultados obtenidos mediante aCGH, excepto en dos casos que solo fueron diagnosticados correctamente por aCGH."

Introducing array comparative genomic hybridization into routine prenatal diagnosis practice: a prospective study on over 1000 consecutive clinical cases. Fiorentino F, et al., Prenatal Diagnosis 2011; 31: 1270-1282

"Los datos actuales demuestran que la aplicación de los arrays de CGH en el diagnóstico prenatal son una herramienta de diagnóstico genético de enorme utilidad.

Los array de CGH diseñados y orientados a las regiones responsables de patologías en el diagnóstico prenatal incrementan la detección de reordenamientos genómicos fetales, son coste efectivos y bien aceptados por las parejas. En la actualidad es el método más potente para detectar alteraciones presentes en el genoma del feto en embarazos de riesgo."

J.C. Cigudosa. Coordinador del Documento "Consenso para la Implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica". Instituto Roche, 2012 (accesible en www.institutoroche.es)

KaryoNIM® Prenatal es una plataforma basada en array de CGH que detecta simultáneamente la presencia o ausencia de ganancias o pérdidas de regiones genómicas y cromosómicas (como deleciones, amplificaciones, o trisomías), responsables de hasta 124 síndromes genéticos, con una resolución 10 veces mayor que el cariotipo convencional.

¿Por qué usar KaryoNIM® para el diagnóstico prenatal?

KaryoNIM® utiliza tecnología array de CGH e incluye 60000 sondas a lo largo de todo el genoma humano. Con un diseño orientado al diagnóstico genético, permite la detección de alteraciones de, al menos 1 Mb en todo el genoma, lo que implica aumentar 10 veces la resolución del cariotipo convencional.

KaryoNIM® está dirigido a la detección de alteraciones genéticas relacionadas con síndromes genéticos. En las regiones críticas de dichos síndromes, la resolución es 50 veces mayor que un cariotipo convencional, pudiéndose detectar, en algunos casos, regiones alteradas inferiores a las 200 Kb. Con este diseño evitamos información innecesaria en muestras sensibles, como las prenatales, enfocando el análisis en regiones asociadas con enfermedades conocidas.

1

Porque su protocolo está basado en ADN y no en cultivos celulares

KaryoNIM® no necesita cultivos celulares para obtener células en metafase. Sólo necesita una pequeña cantidad de ADN de la muestra (200 a 500 nanogramos), el obtenido, aproximadamente, a partir de 4-5 ml de líquido amniótico. La calidad del material genético es crucial, por ello se deben extremar las precauciones en el manejo de la muestra, especialmente en el paso de extracción del ADN

2

Porque los resultados son fiables y rápidos

El plazo desde la recepción de la muestra hasta la emisión del informe oscila entre 5 y 10 días. El análisis es realizado por nuestro equipo de genetistas y bioinformáticos, expertos en la utilización de las herramientas de software avanzado necesarias para la obtención de los resultados. La detección de alteraciones es muy objetiva y está basada en parámetros estadísticos que se ajustan a estándares y criterios cualitativos y cuantitativos.

Elaboración de informes con orientación clínica

El informe está redactado para su utilización clínica e incluye una respuesta clara de presencia o ausencia de la alteración genómica analizada, para cada uno de los síndromes incluidos específicamente en el array. Adicionalmente, cualquier otra alteración cromosómica que implique ganancia o pérdida genómica mayor de 1 Mb (como trisomías completas) estará presente en el informe. La relevancia clínica de los hallazgos será siempre explicada con un lenguaje directo, facilitándose la transmisión de la información del médico al paciente.

Para reforzar la interpretación clínica fiable, este informe no incluye síndromes de penetrancia incompleta o con dudas sobre su patrón de herencia. Este informe tendrá en cuenta las limitaciones de esta técnica con la que no se podrán detectar con arrays de CGH alteraciones que sean debidas a disomías uniparentales ó mutaciones de genes, reordenamientos cromosómicos equilibrados (por ejemplo translocaciones equilibradas), poliploidías completas, o la presencia de alteraciones en mosaico que afecten a menos del 30% de la población celular.

En los casos de diagnóstico prenatal, KaryoNIM® es una tecnología que complementa al cariotipo convencional y sustituye al FISH prenatal o al MLPA, al ser capaz de detectar simultáneamente hasta 124 Síndromes genéticos severos que implican microdelección/duplicación.

NIMGenetics ofrece el diagnóstico integral, incluyendo la realización del cariotipo convencional, en aquellos centros que lo soliciten. Para información adicional, procedimientos y precios, por favor contacte con NIMGenetics.

Síndromes incluidos en Karyonim Prenatal 60k

OMIM	SÍNDROME
607872	Síndrome de monosomía 1p36
613735	Síndrome de microdelección 1p32-p31
612530	Síndrome de microdelección 1q41-q42
612337	Síndrome de microdelección 1q43-q44
164280	Síndrome de Feingold
606407	Síndrome de hipotonía-cistinuria
157170	Holoprosencefalia 2
612513	Síndrome de microdelección 2p16.1-p15
613564	Síndrome de microdelección 2p11-p11.2
605274	Displasia mesomélica, tipo Savariayan
609583	Síndrome de Joubert 4
256100	Nefronoftosis 1
606708	Malformación split/hand foot 5
612345	Síndrome de microdelección 2q31
612313	Síndrome de microdelección 2q32-q33
605934	Holoprosencefalia 6
600430	Síndrome de braquidactilia-retraso mental
110100	Blefarofimosis, ptosis y epicantus inverso
220200	Síndrome de Dandy-Walker
206900	Microftalmia sindrómica 3
605289	Malformación split/hand foot 4
609425	Síndrome de microdelección 3q29
611936	Síndrome de duplicación 3q29
194190	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
613509	Síndrome de microdelección 4q31
180500	Síndrome de Axenfeld Rieger
123450	Síndrome de cri-du-chat (incluye región distal)
122470	Síndrome de Cornelia de Lange
613174	Síndrome de duplicación 5p13
612881	Heterotopia periventricular asociada a delección 5q
613443	Síndrome de microdelección 5q14.3
117550	Síndrome de Sotos
612582	Síndrome de microdelección 6pter-p24
119600	Displasia cleidocraneal
613544	Síndrome de microdelección 6q11-q14
176270	Síndrome similar a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6
612863	Síndrome de microdelección 6q24-q25
101400	Síndrome de Saethre-Chotzen
175700	Síndrome de cefalopolisindactilia de Creig
194050	Síndrome de Williams-Beuren
609757	Síndrome de duplicación de Williams-Beuren
606382	Síndrome de Williams-Beuren asociado a espasmos infantiles
183600	Malformación split-hand/foot 1
142945	Holoprosencefalia 3
222400	Hernia diafragmática 2
214800	Síndrome CHARGE
150230	Síndrome de Langer Giedion
190350	Síndrome Triconofaríngeo I
179613	Síndrome del cromosoma 8 recombinante
154230	Delección 9p24.3 asociada a disgenesia gonadal 46,XY, parcial o completa
158170	Síndrome de microdelección 9p
610828	Holoprosencefalia 7
161200	Síndrome de ña-rótula
610253	Síndrome de Kleefstra
146255	Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural y enfermedad renal
601362	Síndrome de Digeorge 2 (incluye región del gen Nebutette)
612242	Síndrome de microdelección 10q23
600095	Malformación split-hand/foot 3
609625	Síndrome de microdelección 10q26
130650	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
606528	Síndrome de microdelección homocigota 11p15-p14
612469	Síndrome de microdelección 11p13-12
194072	Síndrome WAGR
601224	Síndrome de Potocki-Shaffer
147791	Síndrome de Jacobsen
601803	Síndrome de Pallister-Killian
163950	Síndrome de Noonan
-	Síndrome de Patau
609637	Holoprosencefalia 5
607932	Microftalmia sindrómica 6
176270	Síndrome de Prader-Willi
105830	Síndrome de Angelman
608636	Síndrome de duplicación 15q11-q13
613406	Síndrome de microdelección 15q24
142340	Hernia diafragmática congénita
612626	Síndrome de microdelección 15q26-qter
610543	Síndrome de microdelección 16p13.3
141750	Síndrome de alfa talasemia y retraso mental ligado al cromosoma 16
600273	Enfermedad renal poliquística infantil severa con esclerosis tuberosa
180849	Síndrome de Rubinstein-Taybi
613604	Síndrome de microdelección 16p12.2-p11.2
247200	Síndrome de lisencefalia de Miller-Dieker
613215	Síndrome de duplicación 17p13.3
118220	Enfermedad de Carchot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1A
162500	Neuropatía hereditaria con sensibilidad a estímulos de presión
182290	Síndrome de Smith-Magenis

OMIM	SÍNDROME
610883	Síndrome de Potocki-Lupski
613675	Síndrome de microdelección 17q11.2
610443	Síndrome de microdelección 17q21.31
613533	Síndrome de duplicación 17q21.31
613355	Síndrome de microdelección 17q23.1-q23.2
114290	Displasia campomélica
146390	Síndrome de delección 18p
-	Síndrome de Edwards
142946	Holoprosencefalia 4
610954	Síndrome de Pitt-Hopkins
601808	Síndrome de delección 18q
607842	Atresia aural congénita
609334	Inversión pericéntrica del cromosoma 18
613026	Síndrome de microdelección 19q13.1
118450	Síndrome de Alagille 1
190685	Síndrome de Down
236100	Holoprosencefalia 1
115470	Síndrome del ojo de gato (Cat-Eye)
188400	Síndrome de Digeorge
192430	Velocardiofacial
145410	Opitz-GBBB
611867	Síndrome de microdelección 22q11.2 distal
606232	Síndrome de microdelección 22q13.3
-	Síndrome de Turner
-	Síndrome del triple X
-	Síndrome de Klinefelter
308100	Síndrome de delección de genes contiguos de ictiosis complicada ligada al X
300679	Síndrome de microdelección Xp21
310200	Distrofia muscular de Duchenne (delección del gen DMD)
300578	Síndrome de microdelección Xp11.3
300801	Síndrome de duplicación Xp11.23-p11.22
300706	Retraso mental sindrómico ligado al X tipo Turner
300123	Retraso mental ligado al X con panhipopituitarismo
300475	Síndrome de microdelección Xq28
300260	Síndrome de duplicación MECP2
300815	Síndrome de duplicación Xq28
400044	Cambio de sexo 46,XY 1
-	Síndrome del XYY

Recogida de Muestras

Las muestras serán recogidas por NIMGenetics, previo aviso, en los centros de obtención de la muestra. Las muestras deberán ser conservadas a 4°C hasta su recogida.

Condiciones de las Muestras:

Sangre de cordón umbilical:

1ml en Tubo de heparina o EDTA (tapón verde, marrón o morado).

Líquido amniótico:

5 ml de muestra en tubo o jeringa.

Biopsia de vellosidad corial:

Fragmento de 2 milímetros cúbicos de material corial suspendido en medio estéril de recogida (tipo PBS). Se recomienda, en este caso, un tubo tipo Falcon con 5 a 15 ml de medio.

Descripción Técnica

- **Número de sondas en las regiones sindrómicas seleccionadas:**
7500 sondas
- **Capacidad de detección media de las regiones sindrómicas:**
165 kb.
- **Número de sondas en genes críticos:**
655 sondas
- **Cobertura mínima de los genes críticos en las regiones sindrómicas:**
5 sondas/gen
- **Número de sondas en el resto del genoma:**
48000 sondas
- **Capacidad de detección media en el resto del genoma:**
275 kb.

KaryoNIM[®]Prenatal

1

Más potente que las pruebas convencionales

2

No depende de cultivos celulares

3

Resultados en 10 días

4

Dirigido al diagnóstico de 124 síndromes implicados en retraso mental y alteraciones congénitas

5

Informe redactado para utilización clínica que incluye una respuesta clara de presencia o ausencia de la alteración genómica analizada para cada uno de los síndromes incluidos en el array

El equipo de NIMGenetics está comprometido a dar el soporte científico-técnico necesario para ofrecer un diagnóstico genético rápido, seguro y preciso.



Parque Científico de Madrid
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)
28049 Madrid

Tel. 91 804 7760
M. 647 426 518

www.nimgenetics.com
info@nimgenetics.com