

NIMGenetics Array-CGH

¿Qué es el Array-CGH?

El array CGH es una técnica utilizada en diagnóstico genético, que nos permite analizar el genoma completo de un individuo en busca de alteraciones de ganancia o pérdida de material genético, en un plazo inferior a dos semanas.

Los array-CGH utilizados por NIMGenetics, están avalados por la empresa Agilent technologies, líder mundial en el desarrollo de plataformas de oligonucleótidos. Estos array-CGH permiten la detección de deleciones o duplicaciones de material genómico con una resolución de aproximadamente 200Kb.

¿Por qué utilizar esta tecnología para el diagnóstico Genético?

Aproximadamente, el 0.6% de los niños nacidos tiene un reordenamiento cromosómico no balanceado detectado mediante el análisis del cariotipo convencional. El array-CGH se ha introducido recientemente para identificar alteraciones cromosómicas en pacientes con patología, pero sin alteraciones en el cariotipo.

Durante este tiempo se ha puesto en evidencia que esta tecnología es más sensible y eficiente que el cariotipo convencional, para la detección de duplicaciones o deleciones cromosómica, puesto que la resolución de los array-CGH es al menos 10 veces superior a la de un cariotipo convencional (cuya resolución máxima es de 5 megabases).

NIMGenetics dispone de plataformas con 44.000, 105.000 ó 244.000 sondas de oligonucleótidos que cubren el genoma completo. La elección de la plataforma más adecuada se debe realizar de un modo individualizado, en función del objetivo del estudio indicado en cada paciente.

Los diseños de los arrays-CGH de Agilent Technologies, están especialmente orientados a la detección de alteraciones con repercusión clínica. La experiencia de NIMGenetics en la identificación de variaciones de origen polimórfico (variaciones que aparecen en la población general), minimiza el riesgo de obtener resultados de difícil interpretación clínica.

Desde el punto de vista coste/beneficio es necesario tener en consideración que esta tecnología equivale a cientos de ensayos FISH combinados, a lo largo de todo el genoma. Por ello el array-CGH debe considerarse como la primera alternativa en el estudio de ganancias o pérdidas de material genómico.

¿Cómo funciona el array-CGH?

El array-CGH permite comparar el número de copias de ADN, entre una muestra a testar y un control sano. Ambos ADNs son marcados con diferentes colores e hibridados, conjuntamente en el array. El análisis se realiza de una manera cuantitativa, calculando la proporción de ADN de cada color para cada región genómica del caso a estudiar con respecto al control sano.

Las ganancias o pérdidas detectadas son analizadas para descartar la presencia de estas variaciones en la población sana. Así mismo, se consultan diferentes bases de datos para determinar la relación



entre el cuadro clínico del paciente y las alteraciones observadas. En algunos casos, la presencia de alteraciones no descritas previamente, hace necesario el estudio de los padres para descartar la posibilidad de que sea una alteración heredada, que no sea responsable del cuadro clínico del paciente.

Finalmente, antes de solicitar esta prueba es importante tener en consideración las limitaciones de esta tecnología. Con los array-CGH no se podrán diagnosticar aquellas alteraciones que no supongan una pérdida o una ganancia de material genómico, tales como: las mutaciones puntuales, las translocaciones o las inversiones balanceadas. Además, aquellas duplicaciones o deleciones inferiores al rango de resolución de la plataforma empleada o las alteraciones presentes en mosaico (en menos del 40% de la población celular), que podrían ser los causantes de la patología del paciente, también serán indetectables.

Indicaciones para el uso de array-CGH

El array-CGH está indicado en pacientes con cariotipo normal y un cuadro clínico con:

- Retraso mental o del desarrollo no explicado.
- Anomalías congénitas o rasgos dismórficos.
- Desordenes autistas o presentaciones clínicas que sugieran un síndrome cromosómico concreto.

Además, está indicado en cariotipos alterados:

- En pacientes con translocaciones aparentemente balanceadas con un fenotipo clínico anormal. El array-CGH puede detectar deleciones o duplicaciones crípticas en esas regiones.
- En presencia de duplicaciones o deleciones en el cariotipo para determinar los límites de las región alterada.
- Cuando se identifiquen cromosomas marcadores, para determinar su origen.

Un equipo experto, un valor seguro

NIMGenetics garantiza un diagnóstico rápido y seguro, gracias a un equipo multidisciplinar con expertos en diferentes áreas de la genómica y la genética clínica.

En el momento actual, NIMGenetics es centro de referencia para el análisis genómico mediante arrays CGH de los profesionales de la genética privada y pública de nuestro país.

Estamos a su disposición para resolver cualquier duda presentada respecto a las indicaciones o los resultados de las pruebas solicitadas.

El personal de NIMgenetics está a su disposición para resolver sus dudas o facilitarle cualquier información al respecto. info@nimgenetics.com