



KaryoNIM® Prenatal

KaryoNIM Prenatal® es una plataforma basada en aCGH diseñada por nuestra empresa, que se puede utilizar para detectar simultáneamente, la presencia o ausencia (amplificaciones o deleciones) de alteraciones genéticas y cromosómicas, responsables de los 96 síndromes genéticos más comunes, con una resolución 10 veces mayor que el cariotipo convencional.

¿Por qué usar KaryoNIM® para el diagnóstico prenatal?

Por su alta resolución y diseño orientado al diagnóstico genético

KaryoNIM® utiliza tecnología aCGH, e incluye 15000 sondas a lo largo de todo el genoma humano con una sonda cada 300kb. Esto proporciona una media de resolución de 1 – 1.5 Mb, que es 10 veces mayor que la del cariotipo convencional.

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

Por su fácil y reproducible protocolo

KaryoNIM® no necesita cultivos celulares para obtener células en metafase. Sólo necesita DNA de la muestra. La cantidad mínima de DNA es 100 ng, siendo 200 ng la cantidad óptima. La calidad del DNA es crucial, por ello se deben extremar las precauciones en el manejo de la muestra, especialmente en el paso de extracción del DNA.

El DNA de la muestra se compara con DNA control. Ambas muestras se marcan fluorescentemente en diferentes colores y se hibridan en la plataforma KaryoNIM®, a continuación se escanean y los datos adquiridos se analizan.

Por los resultados fiables y rápidos

El plazo desde la recepción de la muestra hasta la emisión del informe técnico oscila entre 5 y 10 días. El análisis es realizado por el equipo informático, basado en parámetros estadísticos que se ajustan a los estándares cualitativos y cuantitativos. La detección de alteraciones en la muestra está automatizada, y no depende del criterio del investigador.

KaryoNIM® permite detectar o descartar las alteraciones presentes, en el ADN del paciente a nivel de duplicaciones, deleciones o amplificaciones. Este análisis nos permite detectar también alteraciones en mosaico cuando estas representen al menos el 30% en la muestra.



INFORME

El informe incluye una respuesta clara (positiva o negativa) para todos los síndromes incluidos específicamente en el array. Adicionalmente, cualquier otra alteración cromosómica que implique ganancia o pérdida genómica mayor de 1.5 Mb, y que presente un mosaicismo mínimo del 30% del total de la muestra, estará presente en el informe.

Este informe no incluye síndromes de penetrancia incompleta o con dudas sobre su patrón de herencia, no diagnosticando aquellas alteraciones que sean debidas a disomías uniparentales ó mutaciones de genes. Adicionalmente, no se detectarán alteraciones cromosómicas no listadas en el catálogo de síndromes, cuando éstas tengan un tamaño inferior a 2 Mb, o que aún siendo de tamaño superior a 2 Mb, no se conozca su implicación en el fenotipo del paciente. Mediante KaryoNIM Prenatal ® no es posible detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados (por ejemplo translocaciones equilibradas), poliplodías completas, ni la presencia de mosaicismos por debajo de, aproximadamente, un 30% de la población celular.

INFORMACIÓN ÚTIL

KaryoNIM® ya está disponible para nuestros clientes..

En todos los casos, KaryoNIM® es una tecnología que complementa al cariotipo convencional. Puede sustituir al FISH prenatal, e incluso amplía la información, detectando simultáneamente los 96 síndromes más comunes que implican microdelección/duplicación.

NIMGenetics, eventualmente podría encargarse de realizar el cariotipo de la muestra.

Para información adicional, procedimientos y precios, por favor contacte con NIMGenetics

LISTADO DE SÍNDROMES INCLUIDOS EN karyoNIM® prenatal

Cromosoma	Listado de síndromes incluidos en KaryoNIM®	N° OMIM	Citobanda	Detectado	Sano
1	Síndrome de microdelección 1p36	#607872	1pterp36		✓
1	Síndrome de microdelección 1q43q44	#612337	1q43q44		✓
2	Síndrome de Feingold	#164280	2p24		✓
2	Síndrome de hipotonía-cistinuria	#606407	2p16.3		✓
2	Holoprosencefalia 2	#157170	2p21		✓
2	Síndrome de microdelección 2p16.1p15	#612513	2p16.1p15		✓
2	Síndrome de joubert 4 / nefronofitosis 1	#609583	2q13		✓
2	Malformación split-hand/foot 5	606708%	2q31.1		✓
2	Sinpolidactilia 1	186000%	2q31.1		✓
2	Síndrome de microdelección 2q31	#612345	2q31		✓
2	Síndrome de microdelección 2q32q33	#612313	2q32-33		✓
2	Holoprosencefalia 6	605934%	2q37.1-q37.3		✓
2	Síndrome de braquidactilia-retraso mental	600430%	2q37.3qter		✓
3	Síndrome de Dandy-Walker	220200%	3q24		✓
3	Microftalmia sindrónica 3	#206900	3q26		✓
3	Malformación split-hand/foot 4	#605289	3q28		✓
3	Síndrome de microdelección 3q29	609425%	3q29qter		✓
4	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	#194190	4p16.3		✓
4	Síndrome de Axenfeld Rieger	#180500	4q25		✓
5	Síndrome de Cri-du-chat	#123450	5pterp15.33		✓
5	Síndrome de Cri-du-chat región distal	#123450	5p15.2		✓
5	Síndrome de Cornelia de Lange	#122470	5p13.2		✓
5	Síndrome de Sotos	#117550	5q35.2		✓
6	Síndrome de microdelección 6pterp24	#612582	6pter6p24		✓
6	Displasia cleidocraneal	#119600	6p21.1		✓
6	Síndrome de Prader-Willi-Like	#176270	6q16.3		✓
7	Síndrome de Saethre-Chotzen	#101400	7p21		✓
7	Síndrome de cefalopolisindactilia de Creig	#175700	7p13		✓
7	Síndrome de Williams Beuren	#194050	7q11.23		✓
7	Síndrome de duplicación de Williams Beuren	#609757	7q11.23		✓
7	Malformación Split-Hand/foot 1	183600%	7q21.3		✓
7	Holoprosencefalia 3	#142945	7q36.3		✓
8	Síndrome de Charge	#214800	8q12.1		✓
8	Síndrome de Langer Giedon	#150230	8q23q24		✓
8	Síndrome triconofaríngeo 1	#190350	8q23q24		✓
9	Delección en 9q24.3 asociada a disgénesis gonadal 46,XY, total o parcial	#154230	9q24.3		✓
9	Síndrome de microdelección 9p	#158170	9p		✓
9	Holoprosencefalia 7	#610828	9q22.3		✓
9	Síndrome de Naill-Patella	#161200	9q34.1		✓
9	Síndrome de microdelección 9q34.3	#610253	9q34.3		✓
10	Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural y enfermedad renal	#146255	10p15		✓
10	Síndrome de Digeorge 2	601362%	10p14		✓
10	Síndrome de Digeorge 2, región Nebulette	601362%	10p13		✓
10	Síndrome de microdelección 10q23	612242	10q23		✓
10	Malformación Split-Hand/Foot 3	600095%	10q24.32		✓
11	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	#130650	11pter		✓
11	Síndrome de microdelección 11p15p14	606528	11p15p14		✓
11	Síndrome WAGR (incluye región del tumor de Wilms)	#194072	11p13		✓
11	Síndrome de Potocki-Shaffer	#601224	11p11.2		✓
11	Síndrome de Jacobsen	#147791	11q25qter		✓
12	Síndrome de Pallister-Killian	#601803	12pterpcen		✓
13	Síndrome de Patau (trisomía cromosoma 13)	-	tri13		✓
13	Holoprosencefalia 5	#609637	13q32.3		✓
14	Microftalmia sindrónica 6	#607932	14q22q23		✓

LISTADO DE SÍNDROMES INCLUIDOS EN karyoNIM® prenatal

Cromosoma	Listado de síndromes incluidos en KaryoNIM®	N° OMIM	Citobanda	Detectado	Sano
15	Síndrome de Prader-Willi / Síndrome de Angelman	#176270	15q12		✓
15	Hernia diafragmática congénita	142340%	15q26qter		✓
16	Sínd. de microdelección 1pter13.3 asociado a retraso mental/alfa talasemia	#141750	16pter-p13.3		✓
16	Enfermedad poliquística renal infantil severa con esclerosis tuberosa	#600273	16p13.3		✓
16	Síndrome de Rubinstein-Taybi	#180849	16p13.3		✓
16	Síndrome de microdelección 16p13.3 / Síndrome de Rubinstein-Taybi severo	#610543	16p13.3		✓
17	Síndrome de lisencefalia de Miller-Dieker	#247200	17p13.3		✓
17	Síndrome de duplicación 17p13.3	#613215	17p13.3		✓
17	Síndrome de Charcot-Marie Tooth, demielinizante, 1A	#118220	17p11.2		✓
17	Neuropatía hereditaria con sensibilidad a estímulos de presión	#162500	17p11.2		✓
17	Síndrome de Smith-Magenins	#182290	17p11.2		✓
17	Síndrome de Potocki-Lupski	#610883	17p11.2		✓
17	Síndrome de microdelección NF1	#162200	17q11.2		✓
17	Síndrome de microdelección 17q21.31	#610443	17q21.31		✓
17	Displasia campomélica	#114290	17q24.3		✓
18	Síndrome de Edwards	-	Tri18		✓
18	Holoprosencefalia 4	#142946	18p11.31		✓
18	Síndrome de Pitt-Hopkins	#610954	18q21.2		✓
18	Síndrome de microdelección 18q	#601808	18qter		✓
18	Atresia aural congénita	#607842	18qter		✓
19	Síndrome de microdelección 19q13.1	#613026	19q13.1		✓
20	Síndrome de Alagille 1	#118450	20p12.2		✓
21	Síndrome de Down	#190685	Tri21		✓
21	Region crítica del síndrome de Down	#190685	21q22		✓
22	Holoprosencefalia 1	236100%	21q22.3		✓
22	Síndrome de Cat-Eye	#115470	22q11.1		✓
22	Síndrome de Digeorge / Síndrome velocardiofacial	#188400	22pterq11.2	✓	
22	Síndrome de microdelección 22q11.2 distal	#611867	22q11.2		✓
22	Síndrome de microdelección 22q13.3	#606232	22q13.3qter		✓
X	Síndrome de Turner	-	DeIX		✓
X	Síndrome de triple X	-	TriX		✓
X	Síndrome de Klinefelter (XXY)	-	XXY		✓
X	Síndrome de delección de genes contiguos de ictiosis complicada ligada al X	#308100	Xp22.31		✓
X	Distrofia muscular de Duchenne	#310200	Xp21.2		✓
X	Síndrome de microdelección Xp11.3	#300578	Xp11.3		✓
X	Síndrome de duplicación Xp11.23p11.22	#300801	Xp11.23p11.22		✓
X	Retraso mental ligado al cromosoma X sindrómico, tipo Turner	#300706	Xp11.2		✓
X	Retraso mental ligado al cromosoma X con panhipopituitarismo	#300123	Xq26.3		✓
X	Síndrome de microdelección de genes contiguos ABCD1/DXS1375E	#300475	Xq28		✓
X	Síndrome de duplicación MECP2	#300260	Xq28		✓
Y	Alteraciones en el gen SRY	-	Yq11.3		✓
Y	Síndrome XYY	-	XYY		✓