



KaryoNIM<sup>®</sup> Postnatal

## Liderando el diagnóstico genético Postnatal

---

 **NIM**Genetics  
New Integrated Medical Genetics

## ¿Qué es un array-CGH?

El array-CGH (Hibridación Genómica Comparada) es una técnica genómica de diagnóstico empleada como test de primera elección en diversas patologías de origen genético, incluyendo el diagnóstico prenatal, constitucional y oncológico.

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

---

**Esta detección es rápida y fiable, obteniéndose el análisis completo del genoma en un plazo inferior a 20 días.**

---

## Así funciona un array-CGH

**El ADN de la muestra se compara con el ADN control (sin alteraciones).**

Ambas muestras se marcan con fluorescencia en diferentes colores y se hibridan en el array-CGH, a continuación se escanean y los datos adquiridos son analizados.

## Los array-CGH son la prueba de primera elección en el diagnóstico genético

### Indicaciones:

Los microarrays para alteraciones de número de copia están recomendados como test de primera elección en la evaluación de individuos con las siguientes alteraciones:

- Anomalías y malformaciones múltiples asociadas o no a un síndrome bien delimitado.
- Discapacidad intelectual y del desarrollo no sindrómicos.
- Alteraciones del espectro autista

*ACMG PRACTICE GUIDELINES. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. Melanie Manning, MD, MS FACMG and Louanne Hudgins, MD, FACMG. For the Practice and Guidelines Committee.*

*ACMG PRACTICE GUIDELINES. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. G. Bradley Schaefer, MD and Nancy J. Mendelsohn, MD. For the Professional Practice and Guidelines Committee.*

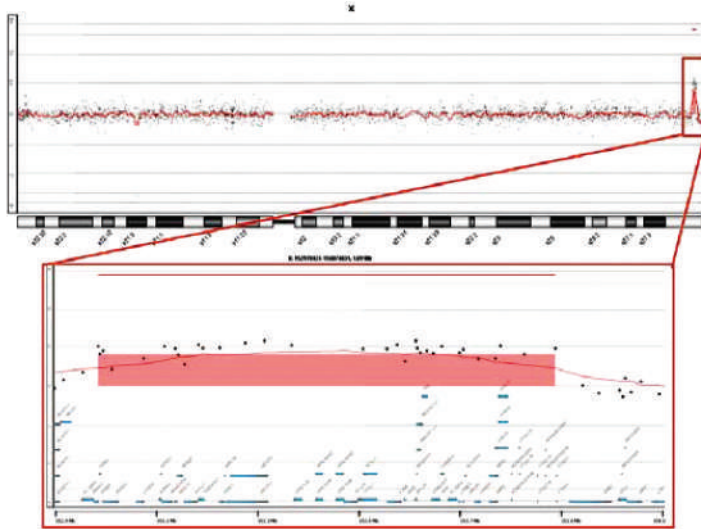
“Los array-CGH ofrecen un mayor rendimiento diagnóstico que el cariotipo (15-20% versus 2-3%, excluyendo el síndrome de Down y otras alteraciones cromosómicas bien conocidas) en individuos con retraso intelectual o del desarrollo, alteraciones del espectro autista y múltiples anomalías congénitas, debido a su alta sensibilidad para detectar deleciones o duplicaciones cromosómicas submicroscópicas”

“Las evidencias apoyan el uso de los arrays en lugar del cariotipo como test de diagnóstico genético de primera elección para pacientes con discapacidad intelectual y retraso del desarrollo”.

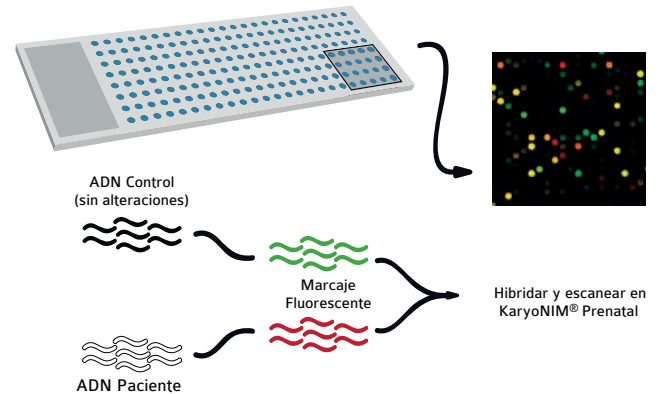
*Consensus Statement: Chromosomal Microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. D.T. Miller, et al., The American Journal of Human Genetics 86, 749-764, May 14, 2010.*

## Los array-CGH son pruebas coste-efectivas

**1.** Existe ya una evidencia en la literatura científica y económica que demuestra que el empleo de array-CGH es una actividad con ventajoso índice de coste-efectividad para el diagnóstico de las discapacidades del lenguaje y del aprendizaje. Esta gran ventaja reside en la mayor resolución y sensibilidad de los array-CGH. Son más efectivos y su empleo supone un ahorro de costes debido a la reducción de las pruebas diagnósticas necesarias para llegar a un diagnóstico genético.



**2.** Aunque los trastornos del aprendizaje y la discapacidad intelectual no son curables, un diagnóstico que permita conocer el síndrome o la afección que provoca el trastorno es fundamental para definir el pronóstico, modular las expectativas de las familias y permitir la planificación apropiada de la gestión (clínica y social) de cada caso. Además hace posible el consejo genético y cubrir las necesidades educativas presentes y futuras de los individuos.



**Libro descargable y disponible sin coste en:**

[http://www.institutoroche.es/publicaciones/158/Juan\\_C\\_Cigudosa\\_Pablo\\_Lapunzina\\_Coords\\_Consenso\\_para\\_la\\_Implementacion\\_de\\_los\\_Arrays\\_CGH\\_y\\_SNP\\_arrays\\_en\\_la\\_Genetica\\_Clinica](http://www.institutoroche.es/publicaciones/158/Juan_C_Cigudosa_Pablo_Lapunzina_Coords_Consenso_para_la_Implementacion_de_los_Arrays_CGH_y_SNP_arrays_en_la_Genetica_Clinica).

Diagnosing idiopathic learning disability: a cost-effectiveness analysis of microarray technology in the National Health Service of the United Kingdom. Sarah Wordsworth et al. *Genomic Med* (2007)1:35-45.

## Plataformas de array-CGH diseñadas para mejorar el diagnóstico genético

Para poder garantizar una fiabilidad diagnóstica adecuada, el equipo de I+D+i de **NIMGenetics** trabaja de forma constante revisando la calidad científica y la utilidad médica de sus productos. Actualmente, **NIMGenetics** ofrece tres plataformas de diagnóstico genético orientadas a patología:

### KaryoNIM® 60K

Es una plataforma de array-CGH, desarrollada y diseñada por **NIMGenetics**. Detecta simultáneamente la presencia o ausencia de alteraciones genéticas y cromosómicas (amplificaciones o deleciones) en todo el genoma, con una resolución media de 350kb (más de 10 veces la resolución del cariotipo convencional). Así mismo, analiza con alta resolución 308 síndromes OMIM y otras regiones genéticas responsables de patología (con un mínimo de 100kb en dichas regiones y 1 sonda cada 10kb en los genes críticos). Está especialmente indicado en discapacidad intelectual y síndromes polimalformativos.

- **Capacidad de detección media de las regiones síndrómicas:** 100 kb
- **Cobertura mínima de los genes críticos en las regiones síndrómicas:** 5 sondas/gen (para genes más grandes de 50kb, la capacidad de detección es de 50kb).
- **Capacidad de detección media en el resto del genoma:** 350 kb

### KaryoNIM® 180K Autismo

Es una plataforma de array-CGH desarrollada y diseñada por **NIMGenetics**, dirigida a la detección de alteraciones de cambio de número de copia que confieren susceptibilidad a autismo y a discapacidad intelectual. El chip de autismo cubre dos tipos de regiones, a una resolución mínima 50 veces mayor la del cariotipo convencional:

1. Regiones críticas afectadas por microdeleciones o por microduplicaciones que se asocian con susceptibilidad a autismo (síndrómica o no síndrómica). En total cubre 45 síndromes relacionados con el autismo.
2. Regiones que incluyen genes individuales cuya duplicación o deleción está directamente asociada con susceptibilidad a autismo, esporádica o familiar. Algunos de estos genes que también están incluidos en regiones críticas, debido a su papel fundamental en la aparición de autismo, han sido especialmente considerados en este diseño. En total cubre 115 genes relacionados con el autismo.

- **Capacidad de detección media en los genes críticos de autismo:** 15 kb
- **Cobertura de los genes críticos en las regiones síndrómicas:** 1 sonda cada 3 kb
- **Capacidad de detección media en el genoma:** 100 kb

### **KaryoNIM® 400K**

Es una plataforma de array-CGH de muy alta resolución, desarrollada y diseñada por **NIMGenetics**. Con una resolución mínima de aproximadamente 25 kilobases (al menos 200 veces mayor que el cariotipo convencional), detecta simultáneamente la presencia o ausencia de alteraciones genéticas y cromosómicas (amplificaciones o deleciones) responsables de síndromes genéticos. Este array está especialmente indicado para estudios que requieran una alta resolución en el análisis completo del genoma, pudiendo detectar simultáneamente deleciones que afecten a fragmentos de un único gen (por ejemplo, en trastornos neurológicos).

- **Capacidad de detección media en todo el genoma:** 25 kb



Actualmente, **NIMGenetics** ofrece tres plataformas de diagnóstico genético orientadas a patología



## Síndromes incluidos en KaryoNIM® Postnatal 60k

OMIM	SÍNDROME
607872	Síndrome de monosomía 1p36
613735	Síndrome de microdelección 1p32-p31
612474	Síndrome de microdelección 1q21.1, región de 1.35Mb
612475	Síndrome de duplicación 1q21.1
612530	Síndrome de microdelección 1q41-q42
612337	Síndrome de microdelección 1q43-q44
612513	Síndrome de microdelección 2p16.1-p15
613564	Síndrome de microdelección 2p11-p11.2
156200	Síndrome de microdelección 2q23
612345	Síndrome de microdelección 2q31
612313	Síndrome de microdelección 2q32-q33
613792	Síndrome de microdelección 3pter-p25
609425	Síndrome de microdelección 3q29
611936	Síndrome de duplicación 3q29
613509	Síndrome de microdelección 4q31
613174	Síndrome de duplicación 5p13
613443	Síndrome de microdelección 5q14.3
-	Síndrome de duplicación 5q35.2q35.3
612582	Síndrome de microdelección 6pter-p24
613544	Síndrome de microdelección 6q11-q14
-	Síndrome de microdelección 6q16.1 (gen EPHA7)
612863	Síndrome de microdelección 6q24-q25
609757	Síndrome de duplicación 7q11.23
-	Síndrome de duplicación 8p23.1
-	Síndrome de duplicación 8q12
600257	Síndrome de microdelección 8q12.1-q21.2
154230	Síndrome de microdelección 9p24.3 asociada a disgenesia gonadal 46,XY, parcial o completa
158170	Síndrome de microdelección 9p
-	Síndrome de microdelección 9q22.32q22.33
612242	Síndrome de microdelección 10q23
609625	Síndrome de microdelección 10q26
612469	Síndrome de microdelección 11p13-12

OMIM	SÍNDROME
-	Síndrome de microdelección 12q14.1q15
-	Síndrome de duplicación 12q24.21q24.23
613457	Síndrome de microdelección 14q11-q22
164874	Síndrome de duplicación 14q12
-	Síndrome de microdelección 14q22q23
608636	Síndrome de duplicación 15q11-q13
612001	Síndrome de microdelección 15q13.3
613406	Síndrome de duplicación 15q24
613406	Síndrome de microdelección 15q24
614294	Síndrome de microdelección 15q25
612626	Síndrome de microdelección 15q26-qter
610543	Síndrome de microdelección 16p13.3
613458	Síndrome de duplicación 16p13.3
-	Síndrome de microdelección 16p13.11
613604	Síndrome de microdelección 16p12.2-p11.2
136570	Síndrome de microdelección 16p12.1
613444	Síndrome de microdelección 16p11.2, región de 220kb
611913	Síndrome de microdelección 16p11.2, región de 593kb
614671	Síndrome de duplicación 16p11.2
-	Síndrome de microdelección 16q11.2q12.2
-	Síndrome de microdelección 16q24.3 (delección del gen ANKRD11)
613776	Síndrome de microdelección 17p13.1
613215	Síndrome de duplicación centromérico 17p13.3
612576	Síndrome de duplicación telomérico 17p13.3
613675	Síndrome de microdelección 17q11.2
614527	Síndrome de microdelección 17q12
-	Síndrome de duplicación 17q12
613355	Síndrome de microdelección 17q21.1-q23.2
610443	Síndrome de microdelección 17q21.31
613533	Síndrome de duplicación 17q21.31
613618	Síndrome de duplicación 17q23.1-q23.2

OMIM	SÍNDROME
146390	Síndrome de microdelección 18p
601808	Síndrome de microdelección 18q
613638	Síndrome de microdelección 19p13.13
613638	Síndrome de duplicación 19p13.13
613026	Síndrome de microdelección 19q13.1
608363	Síndrome de duplicación 22q11.2
611867	Síndrome de microdelección 22q11.2 distal
-	Síndrome de microdelección distal 17q13.3
606528	Síndrome de microdelección homocigota 11p15-p14
614325	Síndrome de microdelección Pitt-Hopkins 2p16.3
300830	Síndrome de microdelección Xp22
300679	Síndrome de microdelección Xp21
300578	Síndrome de microdelección Xp11.3
300801	Síndrome de duplicación Xp11.23-p11.22
-	Síndrome de microdelección Xp11.4p21.2
300475	Síndrome de microdelección Xq28
300815	Síndrome de duplicación Xq28
300755	Agammaglobulinemia de Bruton ligada al X
203200	Albinismo Oculocutáneo tipo II
141900	Anemia Hemolítica neonatal asociada con el cluster HBB / Epsilon-gammadeltatetalasemia
106210	Aniridia tipo II
208920	Ataxia de inicio temprano con Apraxia Oculomotora
607842	Atresia aural congénita
300582	Baja estatura idiopática ligada al XY
110100	Blefarofimosis, ptosis y epicanthus inverso
278850	Cambio de sexo 46,XX
400044	Cambio de sexo 46,XY 1
300018	Cambio de sexo 46,XY 2
612965	Cambio de sexo XY con fallo adrenal
219800	Cistinosis
302950	Condrodisplasia punctata tipo ligada al X 1
303100	Coroideremia ligada al X
604757	Craneosinostosis tipo 2



OMIM	SÍNDROME
108900	Defecto del Septo Atrial con defectos en la conducción atrioventricular
311250	Déficit OCT (Ornitina Carbamil Transferasa)
307030	Déficit de glicerol kinasa
611092	Discapacidad intelectual 6
611093	Discapacidad intelectual 7
612621	Discapacidad intelectual autosómica dominante 5
613436	Discapacidad intelectual con autismo (gen SHANK2)
300123	Discapacidad intelectual con panhipopituitarismo
613670	Discapacidad intelectual con autismo y trastorno del lenguaje
300749	Discapacidad intelectual con Microcefalia e Hipoplasia Cerebelar ligado al X
300486	Discapacidad intelectual con Hipoplasia Cerebelar / Discapacidad intelectual ligada al X 60
300143	Discapacidad intelectual ligada al X 21 / Discapacidad intelectual ligada al X 34
309549	Discapacidad intelectual ligada al X 9 / Discapacidad Intelectual ligada al X 44
300699	Discapacidad intelectual ligada al X 94
300260	Discapacidad intelectual ligada al X de Lubs
300263	Discapacidad intelectual tipo Siderius ligada al X
300705	Discapacidad Intelectual 31 / Discapacidad Intelectual 17 / Discapacidad Intelectual Xp11.22
127300	Discondrosteosis de Leri-Weill
114290	Displasia campomélica
119600	Displasia cleidocraneal
305100	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X
156232	Displasia mesomélica tipo Kantaputra
605274	Displasia mesomélica, tipo Savariayan
249700	Displasia mesomélica de Langer ligada XY
166750	Displasia otodental
159900	Distonia mioclónica
310200	Distrofia muscular de Duchenne (delección del gen DMD)

OMIM	SÍNDROME
181350	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al X
613721	Encefalopatía epiléptica asociada al gen SCN2A
612164	Encefalopatía epiléptica asociada al gen STXBP1
606777	Encefalopatía por déficit de GLUT1
306400	Enfermedad crónica granulomatosa ligada al X
118220	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1A
600155	Enfermedad de Hirschsprung (gen EDNRB)
142623	Enfermedad de Hirschsprung (gen RET)
173900	Enfermedad poliquística renal 1
600273	Enfermedad renal poliquística infantil severa con esclerosis tuberosa
121200	Epilepsia benigna neonatal
105650	Eritoblastopenia congénita de Blackfan-Diamond 1
191100	Esclerosis tuberosa 1
613254	Esclerosis tuberosa 2
300672	Espasmos infantiles ligados al X (gen CDKL5)
228250	Fémur bifido unilateral con ectrodactilia y monodactilia
168500	Foramina parietal 1
308050	Hemidislplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos unilaterales de las extremidades
306700	Hemofilia A
306900	Hemofilia B
142340	Hernia diafragmática congénita
222400	Hernia diafragmática 2
306955	Heterotaxia ligada al X
608098	Heterotopia periventricular asociada a anomalías de 5p
612881	Heterotopia periventricular asociada a delección 5q
146255	Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural y enfermedad renal
300200	Hipoplasia adrenal congénita
224050	Hipoplasia cerebelar (gen VLDLR)
300758	Hipospadias ligada al X 2

OMIM	SÍNDROME
236100	Holoprosencefalia 1
157170	Holoprosencefalia 2
142945	Holoprosencefalia 3
609637	Holoprosencefalia 5
605934	Holoprosencefalia 6
609408	Holoprosencefalia 8
142946	Holoprosencefalia 4
610828	Holoprosencefalia 7
300068	Insensibilidad a andrógenos ligada al X
262500	Insensibilidad a la hormona del crecimiento
609334	Inversión pericéntrica del cromosoma 18
169500	Leucodistrofia autosómica dominante de aparición en adultos
250100	Leucodistrofia metacromática
607432	Lisencefalia 1
300067	Lisencefalia ligada al X
116860	Malformación cavernosa cerebral tipo 1
603284	Malformación cavernosa cerebral tipo 2
603285	Malformación cavernosa cerebral tipo 3
183600	Malformación split hand/foot 1
246560	Malformación split hand/foot 3
605289	Malformación split hand/foot 4
606708	Malformación split hand/foot 5
-	Microdelección 14q32.2 causante de disomía uniparental materna del cromosoma 14
608149	Microdelección 14q32.2 causante de disomía uniparental paterna del cromosoma 14
300624	Microdelección de la región X-frágil 1
206900	Microftalmia síndromica 3
607932	Microftalmia síndromica 6
309801	Microftalmia síndromica 7
310400	Miopatía centronuclear ligada al X
256100	Nefronftosis 1
314850	Neuroacantocitosis de McLeod
162500	Neuropatía hereditaria con sensibilidad a estímulos de presión

OMIM	SÍNDROME
300373	Osteopatía estriada con esclerosis craneal ligada al X
115310	Paraganglioma/feocromocitoma Hereditario ligado al gen SDHB
168000	Paragangliomafeocromocitoma Hereditario SDHD
606854	Polimicrogiria frontoparietal bilateral
175100	Poliposis adenomatosa familiar (microdelección 5q22)
174900	Poliposis juvenil (gen BMPRIA y SMAD4)
137920	Quistes renales y diabetes
607039	Región de sordera autosómica recesiva 22
180200	Retinoblastoma
300706	Retraso mental sindrómico ligado al X tipo Turner
147791	Síndrome de Jacobsen
300707	Síndrome STAR
176450	Síndrome de Curraino
300000	Síndrome de Opitz GBBB ligado al X
113650	Síndrome branquio-oto-renal de Melnick-Faser
211750	Síndrome C
214800	Síndrome CHARGE
304110	Síndrome craneofrontonasal ligado al X
305400	Síndrome de Aarskog-Scott / Displasia Faciogenital ligada al X
118450	Síndrome de Alagille 1
141750	Síndrome de alfa talasemia y retraso mental ligado al cromosoma 16
301050	Síndrome de Alport con leiomiomatosis difusa ligado al X
105830	Síndrome de Angelman
180500	Síndrome de Axenfeld-Rieger
153480	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (gen PTEN)
130650	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
600430	Síndrome de braquidactilia-retraso mental
175700	Síndrome de cefalopolisindactilia de Creig
216550	Síndrome de Cohen

OMIM	SÍNDROME
122470	Síndrome de Cornelia de Lange
158350	Síndrome de Cowden
123450	Síndrome de cri-du-chat
220200	Síndrome de Dandy-Walker
308100	Síndrome de delección de genes contiguos de ictiosis complicada ligada al X
188400	Síndrome de Digeorge / Velocardiofacial / Opitz-GBBB
601362	Síndrome de Digeorge región 2
601362	Síndrome de Digeorge 2 (región Nebulette)
610042	Síndrome de displasia cortical y epilepsia focal
190685	Síndrome de Down (incluye la región crítica)
607208	Síndrome de Dravet / Epilepsia mioclónica severa
-	Síndrome de Edwards
-	Síndrome de enanismo similar al síndrome de Russell-Silver (12q14.3)
164280	Síndrome de Feingold
614326	Síndrome de Feingold 2
305600	Síndrome de Goltz / Hipoplasia Dérmica Focal
109400	Síndrome de Gorlin-Goltz
-	Síndrome de hidrocefalia y diabetes insípida nefrogénica ligada al X
243700	Síndrome de Hiper IgE
606407	Síndrome de hipotonía-cistinuria
142900	Síndrome de Holt-Oram
609583	Síndrome de Joubert 4 / Nefronoftosis 1
300088	Síndrome de Juberg-Hellman ligado al X / Epilepsia y discapacidad intelectual femenina
308700	Síndrome de Kallmann 1
610253	Síndrome de Kleefstra
-	Síndrome de Klinefelter
609136	Síndrome de la variante neurológica de Waardenburg-Shah
150230	Síndrome de Langer-Giedion
300322	Síndrome de Lesch-Nyhan ligado al X
151623	Síndrome de LiFraumeni 1

OMIM	SÍNDROME
247200	Síndrome de lisencefalia de Miller-Dieker
154700	Síndrome de Marfan
309400	Síndrome de Menkes
600383	Síndrome de mesomelia-sinostosis
304700	Síndrome de Mohr-Tranebjærg
235730	Síndrome de Mowat-Wilson
163950	Síndrome de Noonan
310600	Síndrome de Norrie
607323	Síndrome de Okihiro / Síndrome de Duane del rayo radial
145410	Síndrome de Opitz-GBBB
601803	Síndrome de Pallister-Killian
-	Síndrome de Patau
312080	Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher
175200	Síndrome de Peutz-Jeghers
606232	Síndrome de Phelan-Mcdermid
610954	Síndrome de Pitt-Hopkins
610883	Síndrome de Potocki-Lupski
601224	Síndrome de Potocki-Shaffer
176270	Síndrome de Prader-Willi / Síndrome de Angelman
613454	Síndrome de Rett (variante congénita)
180849	Síndrome de Rubinstein-Taybi
101400	Síndrome de Saethre-Chotzen
128230	Síndrome de Segawa
182290	Síndrome de Smith-Magenis
117550	Síndrome de Sotos
107480	Síndrome de Townes-Brocks
613603	Síndrome de triplicación 4q32.1-q32.2
274000	Síndrome de trombocitopenia-ausencia del radio (TAR)
-	Síndrome de Turner
161200	Síndrome de uña-rótula (Nail-Patella)
605472	Síndrome de Usher IIC
119300	Síndrome de Van der Woude
193300	Síndrome de Von Hippel-Lindau
193500	Síndrome de Waardenburg I



OMIM	SÍNDROME
613266	Síndrome de Waardenburg IVC
611584	Síndrome de Waardenburg tipo IIE
277580	Síndrome de Waardenburg tipo IVA
193510	Síndrome de Waardenburg tipo IIA
194050	Síndrome de Williams-Beuren
606382	Síndrome de Williams-Beuren asociado a espasmos infantiles
194190	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
179613	Síndrome del cromosoma 8 recombinante
115470	Síndrome del ojo de gato (Cat-Eye)
-	Síndrome del triple X
-	Síndrome del XY
608156	Síndrome facial similar a máscara de Nablus
308240	Síndrome linfoproliferativo ligado al X
309000	Síndrome oculo-cerebro-renal de Lowe
300166	Síndrome Oculofaciocardidental ligado a X / Microftalmia ligada a X 2
166780	Síndrome otofaciocervical
176270	Síndrome similar a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6
312870	Síndrome Simpson-Golabi-Behmel
190350	Síndrome triconofaríngeo I
181450	Síndrome ulnar-mamario
192430	Síndrome Velocardiofacial
194072	Síndrome WAGR
186000	Sinplidactilia
220290	Sordera neurosensorial
611102	Sordera sensorineural e infertilidad masculina
262700	Talla baja con malformaciones cerebrales y de la glándula pituitaria
187300	Telangiectasia hemorrágica hereditaria de Rendu, Osler y Weber
600376	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2
602081	Trastorno del habla y del lenguaje
188025	Trombocitopenia de Paris-Trosseau
194070	Tumor de Wilms

## Síndromes incluidos en KaryoNIM® 180k Autismo

SÍNDROME	OMIM	SÍNDROME	OMIM
Síndrome de microdelección 1q21.1	612474	Discapacidad intelectual ligada al X, tipo Siderius	300263
Síndrome de duplicación 1q21.1	612475	Modificador de defectos neurofuncionales ligado al X	309840
Síndrome de microdelección 2p16.1-p15	612513	Síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba	153480
Síndrome de microdelección 3pter-p25	613792	Síndrome CHARGE	214800
Síndrome de microdelección 3q29	609425	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X de Lubbs	300260
Síndrome de duplicación 15q11-q13	608636	Síndrome de discapacidad intelectual y braquidactilia	600430
Síndrome de microdelección 15q13.3	612001	Síndrome de duplicación de Williams-Beuren	609757
Síndrome de microdelección 15q25	614294	Síndrome de Nance-Horan	302350
Síndrome de microdelección 16p13.3	610543	Síndrome de Potocki-Lupski	610883
Síndrome de duplicación 16p13.3	613458	Síndrome de Rett, variante congénita	613454
Síndrome de microdelección 16p12.2-p11.2	613604	Síndrome de triplicación 4q32.1-q32.2	613603
Síndrome de microdelección 16p12.1	136570	Síndrome de Waardenburg tipo 2E	611584
Síndrome de microdelección 16p11.2 de 220kb	613444	Síndrome de Williams-Beuren	194050
Síndrome de microdelección 16p11.2 de 593kb	611913	Síndrome velocardiofacial	192430
Síndrome de duplicación 17p13.3	613215	Susceptibilidad a esquizofrenia 13	613025
Síndrome de microdelección 17q12	614527	Susceptibilidad al autismo 3	608049
Síndrome de duplicación 17q21.31	613533	Susceptibilidad al autismo 5	606053
Síndrome de duplicación 22q11.2	608363	Susceptibilidad al autismo 11	610836
Síndrome de microdelección 22q13.3	606232	Susceptibilidad al autismo ligada al X 1	300425
Síndrome de microdelección Xp22	300830	Susceptibilidad al autismo ligada al X 2	300495
Aniridia	106210	Susceptibilidad al autismo ligada al X 3	300496
Discapacidad intelectual autosómica dominante 1	156200		
Discapacidad intelectual con desórdenes del lenguaje y fenotipo autista	613670		
Discapacidad intelectual ligada al X 21	300143		

## Génes détectables en KaryoNIM® 180k Autismo

GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM
AFF2	300806	CHD7	608892	GABRA4	137141	MCPH1	607117	PCDH10	608286	STK39	607648
AGMO	613738	CHRNA7	118511	GALNT13	608369	MDGA2	611128	PCDH9	603581	SYN1	313440
ANKRD11	611192	CNTN4	607280	GLRA2	305990	MECP2	300005	PLN	172405	SYNGAP1	603384
APC	611731	CNTNAP2	604569	GNB1L	610778	MEF2C	600662	PRKCB1	176970	TBL1X	300196
AR	313700	CNTNAP5	610519	GPX1	138320	NBEA	604889	PTCHD1	300828	TBX1	602054
ASMT	300015	CREBBP	600140	GRIP1	604597	NDNL2	608243	PTEN	601728	TMLHE	300777
ASTN2	612856	CTNNA3	607667	GRM5	604102	NFIA	600727	PTPN11	176876	TNIP2	610669
ATP10A	605855	DCX	300121	GRM8	601116	NIPBL	608667	PTPRD	601598	TSC2	191092
BAIAP2	605475	DISC1	605210	GRPR	305670	NLGN1	600568	RAI1	607642	UBE3A	601623
BTAF1	605191	DLGAP2	605438	HDAC4	605314	NLGN3	300336	RB1CC1	606837	UBL7	609748
BZRAP1	610764	DMD	300377	HOXB1	142968	NLGN4	300427	RBFOX1	605104		
C3orf58	612200	DPP10	608209	HTR3A	182139	NLGN4Y	400028	RELN	600514		
CA6	114780	DPP6	126141	ICA1	147625	NRXN1	600565	RFWD2	608067		
CADPS2	609978	DPYD	612779	IL1RAPL1	300206	NRXN2	600566	RIMS3	NO OMIM		
CAMTA1	611501	EIF4E	133440	IMMP2L	605977	NRXN3	600567	SCN2A	182390		
CASC4	NO OMIM	FBXO40	609107	KCNMA1	600150	NSD1	606681	SEMA5A	609297		
CCDC64	NO OMIM	FGFBP3	NO OMIM	KHDRBS2	610487	NXP1	604639	SEZ6L2	NO OMIM		
CDH10	604555	FHIT	601153	KIAA0442	607270	OPHN1	300127	SHANK2	603290		
CDH8	603008	FOXP1	164874	MAP2	157130	OXTR	167055	SHANK3	606230		
CDH9	609974	FOXP2	605515	MBD3	603573	PARK2	602544	SLC1A1	133550		
CDKL5	300203			MBD5	611472	PAX6	607108	SLC4A10	605556		

El equipo de I+D+i de **NIMGenetics** trabaja de forma constante revisando la calidad diagnóstica y la utilidad médica de sus productos.

Se ha evaluado el KaryoNIM® 60K Postnatal incrementando su:

- **Rendimiento:**

Está optimizado para la detección simultánea de 308 síndromes (antes 160).

- **Calidad:**

Se han eliminado sondas que introducían ruido genómico y complicaban el análisis genético.

### **Características de la nueva plataforma Karyonim® Postnatal 60K:**

- Incluye la posibilidad de diagnosticar 308 síndromes y enfermedades genéticas.
- Mejora la anterior versión en tres aspectos fundamentales:
  - 1 Incluye síndromes que se han descrito recientemente en la literatura médica y que pueden ser diagnosticados por esta nueva versión KaryoNIM® 60K. Ej. Síndrome de Feingold tipo II.
  - 2 Permite detectar deleciones intragénicas en determinadas patologías, como el Síndrome de Kleeftstra.
  - 3 Se ha mejorado el diseño para que permita estudiar genes asociados, por mutación y, excepcionalmente, por deleción detectable por array-CGH, a síndromes genéticos.

1

Test de primera elección en diagnóstico postnatal

2

Prueba coste efectiva

3

Resultados en 20 días

4

Plataformas de array-CGH diseñadas para mejorar el diagnóstico genético

5

Informe redactado para utilización clínica

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

# NIMGenetics

New Integrated Medical Genetics

## MADRID

Parque Científico de Madrid  
Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco)  
28049 Madrid  
Tel. +34 91 037 83 54  
M. +34 672 060 393

## BRASIL

Rua Elvira Ferraz, nº 250, Cj. 211  
Itaim - Sao Paulo, SP.  
CEP: 04552-040  
Tel. +55 11 3044 1813

## MÉXICO

World Trade Center  
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10  
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México  
Tel. +52 55 68232076

## PORTUGAL

Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa  
Salas 2.12 e 2.14  
Avenida Prof. Gama Pinto nº 2,  
1649-003 Lisboa  
Tel. +351 932 34 80 32



La Suma de Todos

Comunidad de Madrid

NIMGenetics es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el N° CS 10673

CAT-04; Rev 02; 30/03/2017

[www.nimgenetics.com](http://www.nimgenetics.com)

