KaryoNIM® Prenatal

Liderando el diagnóstico genético Prenatal

- Dirigido al diagnóstico de 124 síndromes implicados en discapacidad intelectual y alteraciones congénitas

nimgenetics®

¿Qué es un array-CGH?

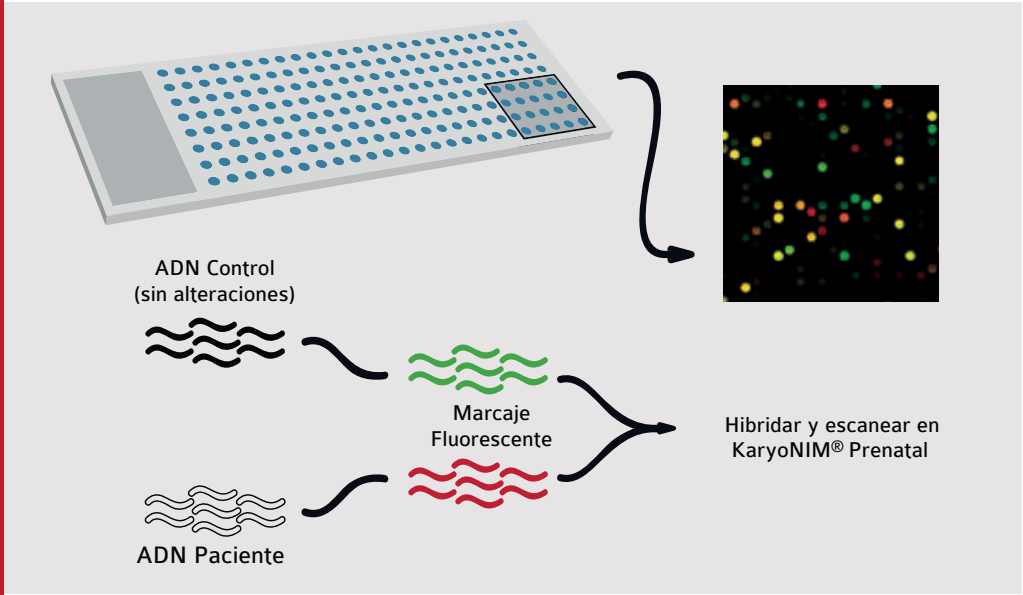
El array-CGH (Hibridación Genómica Comparada) es una técnica genómica de diagnóstico empleada como test de primera elección en diversa patologías de origen genético, incluyendo el diagnóstico prenatal, constitucional y oncológico.

El array-CGH permite analizar, en un solo ensayo, todo el genoma de una persona 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 de 5 días laborables.

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 el array, a continuación se escanean y los datos adquiridos se analizan.



Recomendado por los especialistas

El empleo del array-CGH en diagnóstico prenatal está reconocido en las revistas médicas más prestigiosas. Su uso está aceptado y recomendado por especialistas en genética clínica y ginecología en guías clínicas nacionales e internacionales.

Más potente que las pruebas convencionales

Los array-CGH son la herramienta más eficaz y segura para el diagnóstico prenatal en la detección de anomalías cromosómicas.

El análisis mediante array-CGH identifica alteraciones sub-microscópicas que son invisibles con el cariotipo convencional. En un estudio reciente sobre 3.822 casos de diagnóstico prenatal con cariotipo normal, se detectaron alteraciones cromosómicas en 97 casos. Es decir, un 2,5% de los casos con cariotipo normal tenían alteraciones patológicas sólo visibles con array-CGH. Entre ellos, casi la mitad (45 casos) correspondían a embarazos en los que se detectaban alteraciones ecográficas. Por supuesto, la tecnología es segura: todos los casos con alteraciones observadas mediante el cariotipo convencional fueron también confirmados mediante array-CGH.

Indicación de diagnóstico prenatal invasivo	Casos con cariotipo normal	Casos de array-CGH con alteraciones no visibles con cariotipo	%
Edad materna avanzada	1966	35	1.5
Alto riesgo en triple screening	729	12	1.6
Alteraciones ecográficas	755	45	6
Otras	372	5	1.3
Resumen	**3822**	**97**	**2.5**

Tabla modificada de Wapner et al, 2012.

Los datos actuales recomiendan el estudio genético mediante array-CGH en el diagnóstico genético prenatal para varias indicaciones clínicas.

Entre ellas los expertos consideran que los array-CGH deben reemplazar al cariotipo, como técnica de primera elección, en estudios de embarazos en los que se han observado una o más alteraciones ecográficas y se indique un técnica de diagnóstico invasiva (amniocentesis o vellosidades coriales).

Los array-CGH que se emplean en diagnóstico prenatal deben estar diseñados y orientados a las regiones responsables de patologías en el diagnóstico prenatal. Se demuestra que incrementan la detección de reordenamientos genómicos fetales, son coste efectivos y bien aceptados por las parejas.

Recomendaciones del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecologia (ACOG) sobre el uso de microarrays en diagnóstico prenatal. Committee Opinion No 581. Obster Gynecol 2013:122:1374-7.

Chromosomal Microarray versus Karyotyping for Prenatal Diagnosis. Wapner R.J. et al, New England Journal of Medicine 2012, 367, 23, 2175-84.

KaryoNIM® Prenatal

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

KaryoNIM® utiliza tecnología array-CGH e incluye 60.000 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.

¿Por qué usar KaryoNIM® para el diagnóstico prenatal?

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 es de un máximo de 5 días laborables.** 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 especícamente 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), poliplodías 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 o sustituye, según la indicación clínica, al cariotipo convencional y reemplaza al FISH prenatal o al MLPA, al ser capaz de detectar simultáneamente hasta 124 síndromes genéticos severos que implican microdeleción/duplicación.

NIMGenetics ofrece el diagnóstico integral, incluyendo la determinación de aneuploidías mediante QF-PCR o la realización del cariotipo convencional, para los centros que lo soliciten.

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 4ºC 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.

Síndromes incluidos en KaryoNIM®Prenatal 60k

OMIM	SÍNDROME
607872	Síndrome de monosomía 1p36
613735	Síndrome de microdeleción 1p32-p31
612530	Síndrome de microdeleción 1q41-q42
612337	Síndrome de microdeleción 1q43-q44
164280	Síndrome de Feingold
606407	Síndrome de hipotonía-cistinuria
157170	Holoprosencefalia 2
612513	Síndrome de microdeleción 2p16.1-p15
613564	Síndrome de microdeleción 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 microdeleción 2q31
612313	Síndrome de microdeleción 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 microdeleción 3q29
611936	Síndrome de duplicación 3q29
194190	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
613509	Síndrome de microdeleción 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 deleción 5q
613443	Síndrome de microdeleción 5q14.3

OMIM	SÍNDROME
117550	Síndrome de Sotos
612582	Síndrome de microcedeleción 6pter-p24
119600	Displasia cleidocraneal
613544	Síndrome de microdeleción 6q11-q14
176270	Síndrome similar a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6
612863	Síndrome de microdeleción 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 espamos 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	Deleción 9p24.3 asociada a disgenesia gonadal 46,XY, parcial o completa
158170	Síndrome de microdeleción 9p
610828	Holoprosencefelia 7
161200	Síndrome de uña-rótula
610253	Síndrome de Kleefstra
146255	Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural y enfermedad renal
601362	Síndrome de Digeorge 2 (incluye región del gen Nebulette)
612242	Síndrome de microdeleción 10q23
600095	Malformación split-hand/foot 3
609625	Síndrome de microdeleción 10q26
130650	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
606528	Síndrome de microdeleción homocigota 11p15-p14
612469	Síndrome de mirodeleción 11p13-12
194072	Síndrome WAGR
601224	Síndrome de Potocki-Shaffer

OMIM	SÍNDROME
147791	Sídrome de Jacobsen
601803	Síndrome de Pallister-Killian
163950	Síndrome de Noonan
-	Síndrome de Patau
609637	Holoprosencefalia 5
607932	Microfalmia sindrómica 6
176270	Síndrome de Prader-Willi
105830	Síndrome de Angelman
608636	Síndrome de duplicación 15q11-q13
613406	Síndrome de microdeleción 15q24
142340	Hernia diafragmática congénita
612626	Síndrome de microdeleción 15q26-qter
610543	Síndrome de microdeleción 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 microdeleción 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
610883	Síndrome de Potocki-Lupski
613675	Síndrome de microdeleción 17q11.2
610443	Síndrome de microdeleción 17q21.31
613533	Sïndrome de duplicación 17q21.31
613355	Síndrome de microdeleción 17q23.1-q23.2
114290	Displasia campomélica
146390	Síndrome de deleción 18p
-	Síndrome de Edwards
142946	Holoprosencefelia 4
610954	Síndrome de Pitt-Hopkins

OMIM	SÍNDROME
601808	Síndrome de deleción 18q
607842	Atresia aural congénita
609334	Inversión pericéntrica del cromosoma 18
613026	Síndrome de microdeleción 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 microdeleción 22q11.2 distal
606232	Síndrome de microdeleción 22q13.3
-	Sindrome de Turner
-	Síndrome del triple X
-	Síndrome de Klinefelter
308100	Síndrome de deleción de genes contiguos de ictiosis complicada ligada al X
300679	Síndrome de microdeleción Xp21
310200	Distrofia muscular de Duchenne (deleción del gen DMD)
300578	Síndrome de microdeleción 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 microdeleción Xq28
300260	Síndrome de duplicación MECP2
300815	Síndrome de duplicación Xq28
400044	Cambio de sexo 46,XY 1
-	Síndrome del XYY

nimgenetics®

MADRID
Avenida Isla Graciosa 3, planta 0
CP 28703 – San Sebastián de los Reyes
(Madrid)
Tel. +34 91 037 83 54

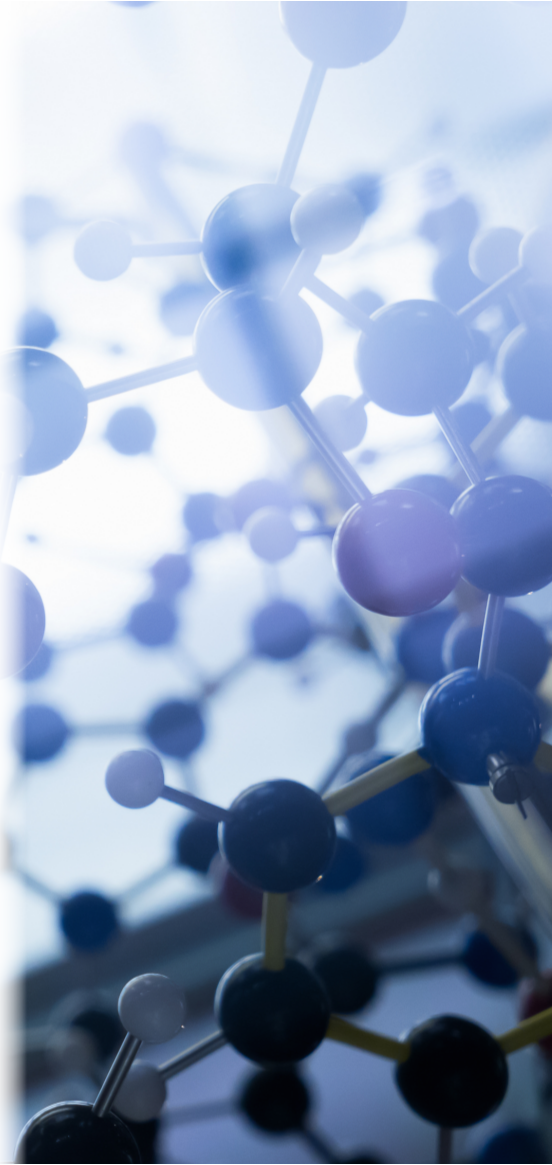
MÉXICO
World Trade Center
Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10
Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México
Tel. +52 55 68232076

PORTUGAL
Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa
Sala 3.24
Avenida Prof. Gama Pinto nº 2,
1649-003 Lisboa
Tel. +351 932 34 80 32

www.nimgenetics.com

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 Nº CS 10673

CAT-14; Rev 03; 28/05/2025

La Suma de Todos

Comunidad de Madrid