



Arrays Postnatales y Prenatales

Arrays orientados al diagnóstico



imegen

*Fiabilidad
en genética*



Array CGX POSTNATAL 180 K

El CGX postnatal 180K está **diseñado especialmente para el Diagnóstico Genético**. Posee una resolución media a lo largo de todo el genoma de 100 kb y una Resolución alta de 20K en las regiones de interés del genoma [regiones que presentan una asociación directa entre variación en el número de copias y alguna patología o síndrome descrito].

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS

- 1 **Alta resolución** en regiones genómicas implicadas en patologías y síndromes conocidos [solicítenos información más concreta de estas regiones].
- 2 Diseño dirigido, siguiendo las recomendaciones ISCA, que **disminuye los resultados con incertidumbre diagnóstica**, incrementando la utilidad clínica de esta técnica.
- 3 Análisis e interpretación de resultados **mediante el programa Genoglyphix que contiene una base de datos específica con más de 10.000 alteraciones genómicas**.

La tecnología de CGH-Array permite analizar pérdidas o ganancias de material genético y reordenamientos no equilibrados en el genoma completo de un individuo.

UTILIDAD CLÍNICA

- ✓ **Aneuploidías que afectan a cualquiera de los 23 pares de cromosomas**, tanto aneuploidías frecuentes (Síndromes de Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, etc.), como otras menos frecuentes.
- ✓ **Reordenamientos subteloméricos.**
- ✓ **Microdeleciones o microduplicaciones asociados a síndromes conocidos**, malformaciones congénitas, retraso mental y autismo.

INDICACIÓN CLÍNICA

- ✓ Retraso mental y/o del desarrollo inespecífico, trastornos del espectro autista (la plataforma empleada cubre más de 200 loci asociados con el autismo).
- ✓ Dismorfias o formas sindrómicas.
- ✓ Defectos congénitos.
- ✓ Síndromes de genes contiguos o sospecha de haploinsuficiencia.
- ✓ Abortos de repetición.

TIPO DE MUESTRA

El tipo de muestra recomendada es sangre periférica con EDTA.

- Obtenga 5-15 ml de sangre periférica utilizando tubos con EDTA.
- Mantenga las muestras a temperatura ambiente hasta que efectuemos la recogida de las mismas. Si fuera necesario almacenar las muestras más de 72 horas tras la extracción, es importante que las mantenga refrigeradas (nunca las congele ni las conserve refrigeradas más de un mes).



Array CGX PRENATAL 37 K

Especialmente diseñado para el diagnóstico prenatal para detectar en una sola prueba la presencia de alteraciones genéticas y cromosómicas. **Su Resolución es 10 veces mayor que un cariotipo convencional y 50 veces mayor en las regiones críticas de los principales síndromes.**

Sin disminuir sustancialmente la resolución en las regiones de interés, el GCX-Prenatal presenta una baja cobertura en el resto del genoma con el fin de minimizar al máximo la incertidumbre diagnóstica.

PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS

- 1 **Alta resolución** en regiones genómicas implicadas en patologías y síndromes conocidos [solicítenos información más concreta de estas regiones].
- 2 Diseño dirigido, siguiendo las recomendaciones ISCA, que **disminuye los resultados con incertidumbre diagnóstica**, incrementando la utilidad clínica de esta técnica.
- 3 Análisis e interpretación de resultados **mediante el programa Genoglyphix que contiene una base de datos específica con más de 10.000 alteraciones genómicas.**

UTILIDAD CLÍNICA

- ✓ **Aneuploidías que afectan a cualquiera de los 23 pares de cromosomas**, tanto aneuploidías frecuentes (Síndromes de Down, Patau, Edwards, Turner, Klinefelter, etc.), como otras menos frecuentes.
- ✓ **Reordenamientos subteloméricos.**
- ✓ **Microdeleciones o microduplicaciones asociados a síndromes conocidos**, malformaciones congénitas, retraso mental y autismo.

INDICACIÓN CLÍNICA

- ✓ Gestantes con uno o más marcadores ecográficos alterados y que se vayan a someter a un diagnóstico prenatal invasivo. En estos casos, el array CGX puede reemplazar al cariotipo fetal.
- ✓ Estudio genético en caso de muerte fetal intrauterina o pérdida fetal cuando el análisis citogenético sea solicitado.
- ✓ Estudio genético posterior al cariotipo fetal con translocaciones cromosómicas aparentemente equilibradas. Síndromes de genes contiguos o sospecha de haploinsuficiencia.
- ✓ Estudio genético posterior al cariotipo fetal con marcadores cromosómicos o reordenamientos complejos de origen no determinado.
- ✓ Validación y/o confirmación de hallazgos no concluyentes obtenidos mediante otras tecnologías como FISH o MLPA.

LIMITACIONES DE LA TÉCNICA

A pesar de que la resolución de la técnica de CGX es mucho mayor que la de las técnicas citogenéticas convencionales, **el CGH-array no permite detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados, o mosaicismos en bajo porcentaje (menos del 40%).**

TIPO DE MUESTRA

- Para los casos prenatales son necesarios al menos 10 ml. de líquido amniótico no hemático de más de 16 semanas ó 5-10 mg. de biopsia corial (5-6 vellosidades) no contaminada con células maternas.



Imegen le ofrece un Servicio Integral

- ✓ **Asesoramiento especializado** para la selección del tipo de array más adecuado.
- ✓ **Realización del estudio genético y análisis bioinformático.**
- ✓ **Elaboración de un informe de resultados** acorde a la indicación clínica del estudio.
- ✓ **Resultados en plazos reducidos** [consultar, dependiendo del tipo de array e indicación].

CÓMO SOLICITAR UN ESTUDIO

- 1. Introduzca sus claves en la aplicación informática** de solicitud de análisis a través a nuestra web www.imegen.es o regístrese como cliente para obtener sus claves personales si es la primera vez que solicita análisis.
- Acceda a **petición de análisis** y cumplimente los datos del formulario. El programa le devolverá un código con el que debe identificar cada muestra que registre.
- Si lo requiere, **consulte el protocolo recomendado** para la toma y preparación de sus muestras.
- Contacte con nosotros para que **gestionemos la recogida de sus muestras**. Adjúntenos cualquier dato clínico relevante para el estudio del caso, así como la documentación administrativa necesaria.
- Acceda a la aplicación si desea conocer el estado de sus solicitudes en curso** o consultar la fecha prevista de emisión del informe.
- Cuando hayamos finalizado el análisis de sus muestras, **recibirá un email informándole de que ya dispone de los resultados**. A partir de ese momento, podrá entrar en la aplicación con sus claves para visualizar y descargar los documentos.



CONFIANZA EN IMEGEN

Somos **expertos** en genética médica.
Especialistas en servicios y productos de **análisis genético**.
20 años ayudando a mejorar la calidad de vida de las personas.
Presencia en **23 países**.

Llámanos al 963 212 340

Te ayudaremos a resolver todas tus dudas

C/ Agustín Escardino 9,
Parc Científic de la Universitat de València
46980 Paterna · Valencia
info@imegen.es



www.imegen.es



imegen

*Fiabilidad
en genética*