

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH 60K

¿En qué consiste la prueba?

El ADN del individuo se enfrenta a un patrón de referencia, de forma que podemos discernir las zonas del genoma del mismo que presentan perfiles patológicos.

La tecnología Microarray aCGH, utiliza técnicas digitales de estudio de los datos, a diferencia del cariotipo clásico con Bandas G, que utiliza interpretación humana visual con microscopio.

¿Qué ventajas aporta?

La tecnología aCGH presenta importantes ventajas respecto al cariotipo convencional, ya que entre otras cosas nos permite:

- Mediante un único ensayo analizamos todo el genoma, no siendo necesarios otros métodos específicos posteriores.
- En un mismo ensayo, nos permite la detección de microdeleciones y duplicaciones, no siendo necesario el uso de técnicas específicas posteriores (MLPA o FISH).
- Tiempo de respuesta inferior al cariotipo convencional.
- Menor cantidad de muestra necesaria para el análisis.

¿Cuál es su objetivo?

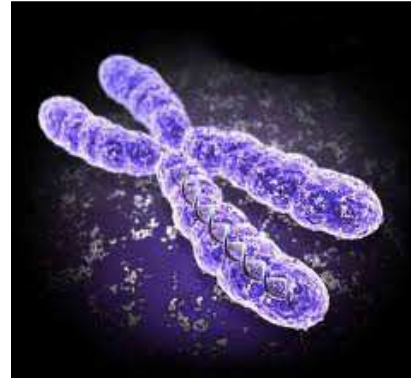
Pretende detectar con el mayor índice de confianza y menor tiempo de espera, la información genética más importante que afecte a la calidad de vida de su pequeño.

¿A quién va dirigida la prueba?

Padres con niño/niña que presente anomalías en el desarrollo físico o psicológico, y desee definir el origen de la misma de forma rápida y segura.

Muy recomendado en embarazos de alto riesgo que requieran amniocentesis.

Mujer embarazada que desee tener información más extendida sobre la información genética de su bebé.



Aspectos técnicos

- Mayor resolución que el Cariotipo Clásico con bandas G detectadas al microscopio.
- Barrido completo del genoma en una sola prueba diagnóstica.
- Detección de más de 120 síndromes por Test.
- Detección de Retraso Mental, Enfermedades Congénitas, Enfermedades relacionadas con el Autismo, Retraso en el Desarrollo.
- Entrega de resultados en aprox. 12 días.
- Volúmenes de muestra para el análisis muy reducidos.

¿Cómo se realiza el test?

Prenatal. 2 ml de líquido amniótico o de vellosidades coriales.

Postnatal. 5 ml Sangre EDTA.

En todos los casos, al ser una prueba genética, será necesario cumplimentar y enviar junto a la muestra, la Hoja de Consentimiento Informado.

En el documento adjunto se detallan las enfermedades y síndromes detectados mediante este análisis.

Código de Prueba:14650 (Postnatal), 14651 (Prenatal)

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY PRENATAL (14651)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de monosomía 1p36	607872	1pterp36	2888	Delección
S de microdelección 1p32-p31	613735	1p31.3-p31.2	9952	Delección
S de microdelección 1q41-q42	612530	1q41-q42	978	Delección
S de microdelección 1q43-q44	612337	1q43q44	12524	Delección
S de Feingold	164280	2p24	989	Delección
S de hipotonía-cistinuria	606407	2p16.3	760	Delección
Holoprosencefalia 2	157170	2p21	487	Delección
S de microdelección 2p16.1-p15	612513	2p16.1p15	2979	Delección
S de microdelección 2p11-p11.2	613564	2p12-p11.2	13705	Delección
Displasia mesomélica, tipo Savariayan	605274	2q11.2	984	Delección
S de Joubert 4	609583	2q13	373	Del homocigótica
Nefronoftosis 1	256100	2q13	373	Delección
Malformación split/hand foot 5	606708	2q31.1	1483	Delección
S de microdelección 2q31	612345	2q31	490	Delección
S de microdelección 2q32-q33	612313	2q32-33	1969	Delección
Holoprosencefalia 6	605934	2q37.1-q37.3	12967	Delección
S de braquidactilia-retraso mental	600430	2q37.3qter	2991	Delección
Blefarofimosis, ptosis y epicantus inverso	110100	3q23	6482	Delección
S de Dandy-Walker	220200	3q24	476	Delección
Microftalmia sintomática 3	206900	3q26	960	Delección
Malformación split/hand foot 4	605289	3q28	963	Delección
S de microdelección 3q29	609425	3q29qter	1164	Delección
S de duplicación 3q29	611936	3q29	1164	Duplicación
S de Wolf-Hirschhorn	194190	4p16.3	4985	Delección
S de microdelección 4q31	613509	4q21	1385	Delección
S de Axenfeld Rieger	180500	4q25	468	Delección
S de cri-du-chat (incluye región distal)	123450	5pterp15.33	11971	Delección
S de Cornelia de Lange	122470	5p13.2	265	Delección
S de duplicación 5p13	613174	5p13	265	Duplicación
Heterotopia periventricular asociada a delección 5q	612881	5q14.3-q15	968	Delección
S de microdelección 5q14.3	613443	5q14	968	Delección
S de Sotos	117550	5q35.2	4775	Delección

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY PRENATAL (14651)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
Displasia cleidocraneal	119600	6p21.1	978	Delección
S de microdelección 6q11-q14	613544	6q11-q14	2958	Delección
S similar a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6	176270	6q16.3	967	Delección
Sde microdelección 6q24-q25	612863	6q24-q25	966	Delección
S de Saethre-Chotzen	101400	7p21	982	Delección
S de cefalopolisindactilia de Creig	175700	7p13	979	Delección
S de Williams-Beuren	194050	7q11.23	1970	Delección
S de duplicación de Williams-Beuren	609757	7q11.23	1970	Duplicación
S de Williams-Beuren asociado a espamos infantiles	606382	7q21.11	6763	Delección
Malformación split-hand/foot 1	183600	7q21.3	951	Delección
Holoprosencefalia 3	142945	7q36.3	1989	Delección
Hernia diafragmática 2	222400	8p23.1	3478	Delección
S Charge	214800	8q12.1	948	Delección
S de Langer Giedion	150230	8q23q24	3981	Delección
S Triconofaríngeo I	190350	8q23q24	3981	Delección
S del cromosoma 8 recombinante	179613		8q22.1/ 8p	- 8pdel / 8qdup
Del 9p24.3 asoc a disg gonadal 46,XY, parcial o completa	154230	9p24.3	2406	Delección
S de microdelección 9p	158170	9p	39051	Delección
Holoprosencefelia 7	610828	9q22.3	484	Delección
S de uña-rótula	161200	9q34.1	970	Delección
Hipoparatiroidismo, sordera sensorineural y enfermedad renal	146255	10p15	982	Delección
S de Digeorge 2 (incluye región del gen Nebulette)	601362	10p14	7965	Delección
S de microdelección 10q23	612242	10q23	1983	Delección
Malformación split-hand/foot 3	600095	10q24.32	996	Duplicación
S de microdelección 10q26	609625	10q26	5996	Delección
S de Beckwith-Wiedemann	130650	11pter	2781	Del/dup
S de microdelección homocigota 11p15-p14	606528	11p15p14	183	Del homocigótica
S de microdelección 11p13-12	612469	11p13-p12	4984	Delección
S Wagr	194072	11p13	976	Delección
S de Potocki-Shaffer	601224	11p11.2	979	Delección
S de Jacobsen	147791	11q25qter	3932	Delección
S de Pallister-Killian	601803	12pterpcen	7332	Tetrasomía

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY PRENATAL (14651)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de Noonan	163950	12q24.13	9984	Delección
S de Patau - Tri13	95832			Trisomía
Holoprosencefalia 5	609637	13q32.3	965	del / dup
Microfalmia sindrómica 6	607932	14q22q23	8981	Delección
S de Prader-Willi	176270	15q12	1181	Delección
S de Angelman	105830	15q12	1181	Delección
S de duplicación 15q11-q13	608636	15q11-q13	1181	Duplicación
S de duplicación 15q24	613406	15q24	1680	Duplicación
Hernia diafragmática congénita	142340	15q26qter	3746	Delección
S de microdelección 15q26-qter	612626	15q26-qter	7982	Delección
S de microdelección 16p13.3	610543	16p13.3	4994	Delección
S de alfa talasemia y retraso mental ligado al cromosoma 16	141750	16pter-p13.3	1412	Delección
Enf renal poliúística infantil severa con esclerosis tuberosa	600273	16p13.3	1481	Delección
S de Rubinstein-Taybi	180849	16p13.3	150	Delección
S de microdelección 16p12.2-p11.2	613604	16q12.2-p11.2	7804	Delección
S de lisencefalia de Miller-Dieker	247200	17p13.3	3088	Delección
S de duplicación 17p13.3	613215	17p13.3	3088	Duplicación
Enf de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1A	118220	17p11.2	989	Duplicación
Neuropatía hereditaria con sens. a estímulos de presión	162500	17p11.2	989	Delección
S de Smith-Magenis	182290	17p11.2	2489	Delección
S de Potocki-Lupski	610883	17p11.2	2489	Duplicación
S de microdelección 17q11.2	613675	17q11.2	1999	Delección
S de microdelección 17q21.31	610443	17q21.31	972	Delección
S de duplicación 17q21.31	613533	17q21.31	972	Duplicación
S de microdelección 17q23.1-q23.2	613355	17q23.1-q23.2	1992	Delección
Displasia campomélica	114290	17q24.3	495	Delección
S de delección 18p	146390	18p	14901	Delección
Sde Edwards - Tri18				Trisomía
Holoprosencefalia 4	142946	18p11.31	989	Delección
S de Pitt-Hopkins	610954	18q21.2	1390	Delección
S de delección 18q	601808	18qter	977	Delección
Atresia aural congénita	607842	18qter	2593	Delección

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY PRENATAL (14651)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
Inversión pericéntrica del cromosoma 18	609334	18q22		del/dup
S de microdelección 19p13.13	613638	19p13.13	568	Delección
S de Alagille 1	118450	20p12.2	975	Delección
S de Down	190685	Tri21	38247	Trisomía
Holoprosencefalia 1	236100	21q22.3	1089	Delección
S del ojo de gato (Cat-Eye)	115470	22q11.1	1748	Duplicación
S de Digeorge	188400	22q11.2	3948	Delección
Velocardiofacial	192430	22q11.2	3948	Delección
Opitz-GBBB	145410	22q11.2	3948	Delección
S de microdelección 22q11.2 distal	611867	22q11.2	1379	Delección
S de microdelección 22q13.3	606232	22q13.3qter	1779	Delección
S de Turner – DelX	154865			Monosomía
S del triple X – TriX	154865			Trisomía
S de Klinefelter – XXY	154865			Trisomía
S de ictiosis complicada ligada al X	308100	Xp22.31	2284	Delección
S de microdelección Xp21	300679	Xp21	4124	Delección
Distrofia muscular de Duchenne (delección del gen DMD)	310200	Xp21.2	2189	Delección
S de microdelección Xp11.3	300578	Xp11.3	970	Delección
S de duplicación Xp11.23-p11.22	300801	Xp11.23p11-22	1952	Duplicación
Retraso mental síndromico ligado al X tipo Turner	300706	Xp11.2	169	Delección
Retraso mental ligado al X con panhipopituitarismo	300123	Xq26.3	1574	Duplicación
S de microdelección Xq28	300475	Xq28	2472	Delección
S de duplicación MECP2	300260	Xq28	2472	Duplicación
S de duplicación Xq28	300815	Xq28	279	Duplicación
Cambio de sexo 46,XY 1	400044	Yp11.3	0,7	delección
S del XYY – XYY	56347			Trisomía

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY POSTNATAL (14650)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de microdelección 1p32-p31	613735	1p31.3-p31.2	9952	Delección
S de trombocitopenia-ausencia del radio (TAR)	274000	1q21.1	590	Delección
S de microdelección 1q21.1, región de 1.35 Mb	612474	1q21.1	1487	Delección
S de duplicación 1q21.1	612475	1q21.1	1487	Duplicación
S de microdelección 1q41-q42	612530	1q41-q42	978	Delección
S de microdelección 1q43-q44	612337	1q43q44	12524	Delección
S de Feingold	164280	2p24	989	Delección
S de hipotonía-cistinuria	606407	2p16.3	760	Delección
Holoprosencefalia 2	157170	2p21	487	Delección
S de microdelección 2p16.1-p15	612513	2p16.1p15	2979	Delección
S de microdelección 2p11-p11.2	613564	2p12-p11.2	13705	Delección
Displasia mesomélica, tipo Savariayan	605274	2q11.2	984	Delección
S de Joubert 4	609583	2q13	373	Del homocigótica
Nefronoftosis 1	256100	2q13	373	Delección
S de Mowat-Wilson	235730	2q22	380	Delección
Sinpolidactilia	186000	2q31.1	1483	Delección
Malformación split/hand foot 5	606708	2q31.1	1483	Delección
S de microdelección 2q31	612345	2q31	490	Delección
S de microdelección 2q32-q33	612313	2q32-33	1969	Delección
S de Waardenburg 1	193500	2q36.1	4995	Delección
Holoprosencefalia 6	605934	2q37.1-q37.3	12967	Delección
S de braquidactilia-retraso mental	600430	2q37.3qter	2991	Delección
Síndrome C	211750	3p	90094	Delección
Blefarofimosis, ptosis y epicantus inverso	110100	3q23	6482	Delección
S de Dandy-Walker	220200	3q24	476	Delección
Microftalmia síndrómica 3	206900	3q26	960	Delección
Malformación split/hand foot 4	605289	3q28	963	Delección
S de microdelección 3q29	609425	3q29qter	1164	Delección
S de duplicación 3q29	611936	3q29	1164	Duplicación
S de Wolf-Hirschhorn	194190	4p16.3	4985	Delección
S de microdelección 4q31	613509	4q21	1385	Delección
S de Axenfeld Rieger	180500	4q25	468	Delección

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY POSTNATAL (14650)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de cri-du-chat (incluye región distal)	123450	5pterp15.33	11971	Delección
Heterotopia periventricular asociada a anomalías de 5p	608098	5p15.1	44977	Duplicación
S de Cornelia de Lange	122470	5p13.2	265	Delección
S de duplicación 5p13	613174	5p13	265	Duplicación
Heterotopia periventricular asociada a delección 5q	612881	5q14.3-q15	968	Delección
S de microdelección 5q14.3	613443	5q14	968	Delección
Leucodistrofia aut dominante de aparición en adultos	169500	5q23.3-q31.1	56	Duplicación
Foramina parietal 1	168500	5q34	474	Delección
S de Sotos	117550	5q35.2	4775	Delección
S de microdelección 6pter-p24	612582	6pter6p24	2362	Delección
Displasia cleidocraneal	119600	6p21.1	978	Delección
S de microdelección 6q11-q14	613544	6q11-q14	2958	Delección
S similar a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6	176270	6q16.3	967	Delección
S de microdelección 6q24-q25	612863	6q24-q25	966	Delección
S de Saethre-Chotzen	101400	7p21	982	Delección
S de cefalopolisindactilia de Creig	175700	7p13	979	Delección
S de Williams-Beuren	194050	7q11.23	1970	Delección
S de duplicación de Williams-Beuren	609757	7q11.23	1970	Duplicación
S de Williams-Beuren asociado a espamos	606382	7q21.11	6763	Delección
Malformación split-hand/foot con sordera sensoneural	220600	7q21.2-q21.3	951	Del homocigótica
Malformación split-hand/foot 1	183600	7q21.3	951	Delección
Holoprosencefalia 3	142945	7q36.3	1989	Delección
Hernia diafragmática 2	222400	8p23.1	3478	Delección
Fémur bífido unilateral con ectrodactilia monodactilia	228250	8q	98557	Delección
S Charge	214800	8q12.1	948	Delección
S de microdelección 8q12.1-q21.2	600257	8q12.2-q21.2	24434	Delección
S de mesomelia-sinostosis	600383	8q13	480	Delección
S otofaciocervical	166780	8q13.3	990	Delección
S facial similar a máscara de Nablus	608156	8q21.3	2987	Delección
S de Langer Giedion	150230	8q23q24	3981	Delección
S Triconofaríngeo I	190350	8q23q24	3981	Delección
S del cromosoma 8 recombinante	179613		8q22.1-qt	del/dup

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY POSTNATAL (14650)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
Del 9p24.3 asoc a disg gonadal 46,XY, parcial o completa	154230	9p24.3	2406	Delección
S de microdelección 9p	158170	9p	39051	Delección
Holoprosencefalia 7	610828	9q22.3	484	Delección
S de uña-rótula	161200	9q34.1	970	Delección
S de Kleeftstra	610253	9q34.3	2103	Delección
Hipoparatiroidismo, sord. sensorineural y enf. renal	146255	10p15	982	Delección
S de Digeorge 2 (incluye región del gen Nebulette)	601362	10p14	7965	Delección
S de microdelección 10q23	612242	10q23	1983	Delección
Malformación split-hand/foot 3	600095	10q24.32	996	Duplicación
S de microdelección 10q26	609625	10q26	5996	Delección
S de Beckwith-Wiedemann	130650	11pter	2781	Del/dup
S de microdelección homocigota 11p15-p14	606528	11p15p14	183	Del homocigótica
S de microdelección 11p13-12	612469	11p13-p12	4984	Delección
S Wagr	194072	11p13	976	Delección
S de Potocki-Shaffer	601224	11p11.2	979	Delección
Displasia otodental	166750	11q13	592	Delección
S de Jacobsen	147791	11q25qter	3932	Delección
S de Pallister-Killian	601803	12pterpcen	7332	Tetrasomía
S de Noonan	163950	12q24.13	9984	Delección
S ulnar-mamario	181450	12q24.21	1181	Delección
S de Patau - Tri13	95832			Trisomía
Holoprosencefalia 5	609637	13q32.3	965	Del / dup
S de microdelección 14q11-q22	613457	14q11-q22	19706	Delección
Microfalmia sindrómica 6	607932	14q22q23	8981	Delección
S de Prader-Willi	176270	15q12	1181	Delección
S de Angelman	105830	15q12	1181	Delección
S de duplicación 15q11-q13	608636	15q11-q13	1181	Duplicación
S de microdelección 15q13.3	612001	15q13.3	1832	Delección
Sordera sensorineural e infert masc ligada al 15q15.3	611102	15q15.3	201	Delección
S de duplicación 15q24	613406	15q24	1680	Duplicación
S de microdelección 15q24	613406	15q24	1680	Delección
Hernia diafragmática congénita	142340	15q26qter	3746	Delección

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY POSTNATAL (14650)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de microdelección 15q26-qter	612626	15q26-qter	7982	Delección
S de duplicación 16p13.3	613458	16p13.3	4994	Duplicación
S de microdelección 16p13.3	610543	16p13.3	4994	Delección
S de alfa talasemia y retraso mental ligado al cromos. 16	141750	16pter-p13.3	1412	Delección
Enf renal poliquística infantil severa con esclerosis tuber.	600273	16p13.3	1481	Delección
S de Rubinstein-Taybi	180849	16p13.3	150	Delección
S de microdelección 16p12.2-p11.2	613604	16q12.2-p11.2	7804	Delección
S de microdelección 16p12.1	136570	16p12.1	552	Delección
S de microdelección 16p11.2, región de 220kb	613444	16p11.2	185	Delección
S de microdelección 16p11.2, región de 593kb	611913	16p11.2	644	Delección
S de duplicación 16p11.2	611913	16p11.2	644	Duplicación
S de lisencefalia de Miller-Dieker	247200	17p13.3	3088	Delección
S de duplicación 17p13.3	613215	17p13.3	3088	Duplicación
Cistinosis	219800	17p13.3	22	Delección
Enf de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1A	118220	17p11.2	989	Duplicación
Neuropatía hereditaria con sens. a estímulos de presión	162500	17p11.2	989	Delección
S de Smith-Magenis	182290	17p11.2	2489	Delección
S de Potocki-Lupski	610883	17p11.2	2489	Duplicación
S de microdelección 17q11.2	613675	17q11.2	1999	Delección
Quistes renales y diabetes	137920	17q12	1187	Delección
S de microdelección 17q21.31	610443	17q21.31	972	Delección
S de duplicación 17q21.31	613533	17q21.31	972	Duplicación
S de duplicación 17q23.1-q23.2	613618	17q23.1-q23.2	1992	Duplicación
S de microdelección 17q23.1-q23.2	613355	17q23.1-q23.2	1992	Delección
Displasia campomélica	114290	17q24.3	495	Delección
S de delección 18p	146390	18p	14901	Delección
Sde Edwards - Tri18				Trisomía
Holoprosencefalia 4	142946	18p11.31	989	Delección
S de Pitt-Hopkins	610954	18q21.2	1390	Delección
S de delección 18q	601808	18qter	977	Delección
Atresia aural congénita	607842	18qter	2593	Delección
Inversión pericéntrica del cromosoma 18	609334	18q22		del/dup

Cariotipo Molecular

Tecnología Microarray aCGH



PANEL CGH ARRAY POSTNATAL (14650)

Nombre del Síndrome	OMIM	Cytoband	Tamaño pb	Tipo de alteración
S de microdelección 19p13.13	613638	19p13.13	568	Delección
S de duplicación 19p13.13	613638	19p13.13	568	Duplicación
S de microdelección 19q13.1	613026	19q13.1	992	Delección
S de Alagille 1	118450	20p12.2	975	Delección
S de Down	190685	Tri21	38247	Trisomía
Holoprosencefalia 1	236100	21q22.3	1089	Delección
S del ojo de gato (Cat-Eye)	115470	22q11.1	1748	Duplicación
S de duplicación 22q11.2	608363	22q11.2	3948	Duplicación
S de Digeorge	188400	22q11.2	3948	Delección
Velocardiofacial	192430	22q11.2	3948	Delección
Opitz-GBBB	145410	22q11.2	3948	Delección
S de microdelección 22q11.2 distal	611867	22q11.2	1379	Delección
S de microdelección 22q13.3	606232	22q13.3qter	1779	Delección
Enanismo idiopático ligado al X (SHOX)	312865	Xp22.33	2392	Delección
S de Turner – DelX	154865			Monosomía
S del triple X – TriX	154865			Trisomía
S de Klinefelter – XXY	154865			Trisomía
S de del de genes cont de ictiosis complica	308100	Xp22.31	2284	Delección
S de microdelección Xp21	300679	Xp21	4124	Delección
Distrofia muscular de Duchenne (delección)	310200	Xp21.2	2189	Delección
S de microdelección Xp11.3	300578	Xp11.3	970	Delección
S de duplicación Xp11.23-p11.22	300801	Xp11.23p11-22	1952	Duplicación
Retraso mental sindrómico ligado al X tipo	300706	Xp11.2	169	Delección
Retraso mental ligado al X con panhipopitu	300123	Xq26.3	1574	Duplicación
S de microdelección Xq28	300475	Xq28	2472	Delección
S de duplicación MECP2	300260	Xq28	2472	Duplicación
S de duplicación Xq28	300815	Xq28	279	Duplicación
Cambio de sexo 46,XY 1	400044	Yp11.3	0,7	Delección
S del XYY – XYY	56347			Trisomía