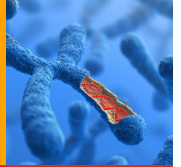


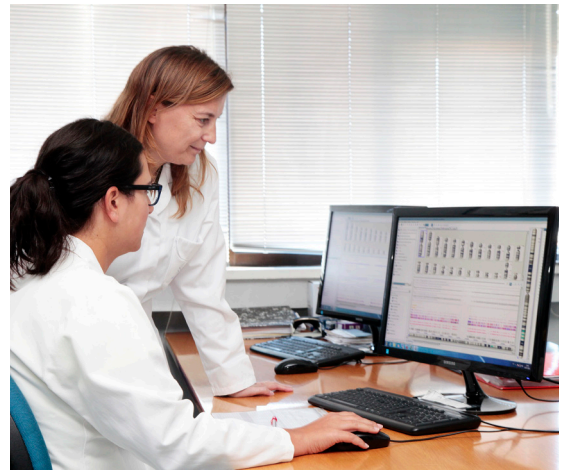
ARRAY CGH

Información para profesionales de salud



ESTUDIO CROMOSÓMICO EN ARRAY

Las anomalías cromosómicas son la mayor causa de retraso en el desarrollo psicomotor. Las técnicas de citogenética tradicional como el cariotipo o FISH han sido utilizadas durante décadas pero están limitadas por la baja resolución de la técnica. El estudio de microarray cromosómico es una técnica de muy alta resolución que proporciona un enfoque del genoma completo. La implantación del estudio de CGH en la práctica clínica de rutina empezó en 2007. Desde 2009, basándose en las evidencias científicas, se ha establecido como criterio científico consensuado el uso de análisis de microarrays cromosómicos como el primer nivel de aproximación diagnóstica para el retraso del desarrollo psicomotor, autismo o síndromes polimalformativos, cuando la observación clínica no sugiere un síndrome genético específico. El estudio de Array CGH está reemplazando al cariotipo debido a su incremento en los ratios diagnósticos (15% CGH vs 2% cariotipo).



CGC Genetics, un laboratorio médico genético con más de 20 años en citogenética, ofrece análisis de microarrays cromosómicos utilizando la más completa y sólida tecnología disponible (cytoScan®, affymetrix®).

La mayoría de las soluciones ofrecidas por CGC Genetics incluyen una resolución analítica muy elevada además de una interpretación clínica de los resultados realizada por nuestros médicos genetistas. Esta combinación de recursos permite que se cumplan los más altos estándares europeos de calidad en el campo de la Genética Médica.

Esta tecnología se caracteriza por:

- Alta resolución, con un número total de marcadores de 750.000 y 2.700.000
- Alta densidad de marcadores en las regiones de interés clínico (ISCA, OMIM y genes RefSeq)
- La mayor cobertura en genes de interés: 100% de los genes ISCA (catálogo internacional de aberraciones cromosómicas), 98% de los genes OMIM (catálogo internacional de enfermedades mendelianas) y 96% de los genes RefSeq
- Combinación de marcadores no polimórficos y marcadores SNPs
- La alta densidad de SNPs permite la detección de mosaicismos, pérdidas de heterocigosidad (LOH) y disomías uniparentales (UDP)
- Confirmación por duplicado de las variaciones de número de copias encontradas (CNVs) mediante el análisis combinado de ambos tipos de marcadores.

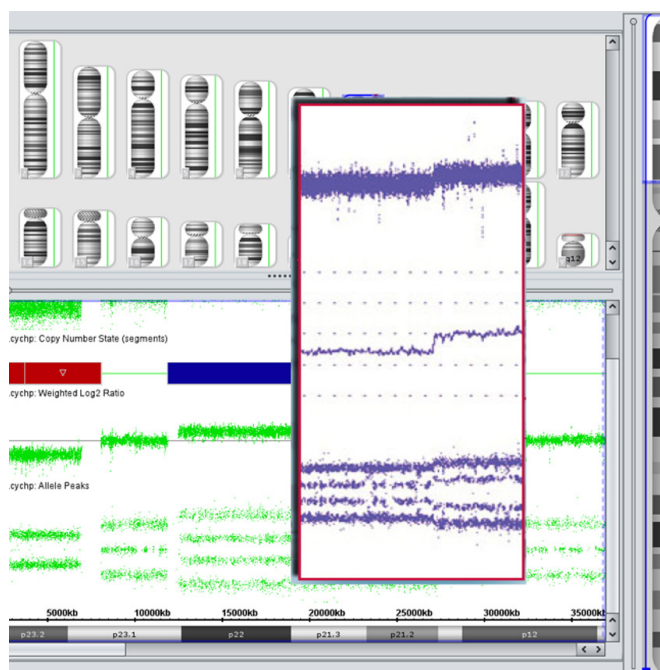
CGC Genetics dispone de dos resoluciones, ofreciendo a mayor resolución, mayor capacidad diagnóstica:

• ARRAY CGH CYTOSCAN® 750K (RESOLUCIÓN ELEVADA)

- 550.000 oligonucleótidos para la detección de deleciones y duplicaciones de ADN
- 200.000 SNPs para la detección de pérdida de heterocigosidad (LOH) y la isodisomía uniparental (UPD)

• Array CGH Cytoscan® HD (Resolución Muy Elevada)

- 1.950.000 oligonucleótidos para la detección de deleciones y duplicaciones de ADN
- 750.000 SNPs para la detección de pérdida de heterocigosidad (LOH) y isodisomía uniparental (UPD)



El Array CGH disponible en CGC Genetics utiliza la plataforma Affymetrix, una plataforma mixta que permite detectar, además de pérdidas y ganancias de ADN, las LOH, importantes en el diagnóstico de enfermedades recesivas y las disomías uniparentales.

La plataforma Affymetrix, utilizada en CGC Genetics, es la única validada por la FDA para uso en el diagnóstico del retraso psicomotor, autismo y síndromes polimalformativos.

PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º
4000-432 Porto | Portugal
dcc@cgcggenetics.com
+351 223 389 900

INTERNATIONAL

customercare@cgcggenetics.com

www.cgcggenetics.com

SPAIN

clientes@cgcggenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com

