

SG ARRAYS

Desde 2012 analizamos **muestras enviadas desde todos los continentes**, con las cuales elaboramos nuestra propia base de datos de variantes que ya incluye miles de entradas, reflejando la diversidad genómica poblacional.

Amplia experiencia en estudios de consanguinidad, identificando los genes incluidos en grandes regiones de pérdida de heterocigosidad (**LOH**) e identificando las enfermedades recesivas asociadas.

Eficiencia diagnóstica similar a la reportada en la literatura científica.

Laboratorio con la **certificación del European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)** para el análisis constitucional mediante microarrays.



Alta resolución en la detección de pérdidas, ganancias y LOHs cromosómicas



Aplicaciones de los arrays al diagnóstico pre- y postnatal

- Desde 2010, los arrays representan la **primera opción en el diagnóstico de enfermedades constitucionales que incluyen fenotipos** como discapacidad intelectual, autismo o malformaciones congénitas¹.
- **Permite detectar ganancias y pérdidas de material genético** con una alta resolución y con un carácter pangenómico.

Los beneficios en términos de **seguridad genética, sensibilidad y reproducibilidad** del análisis mediante cariotipo molecular se basan en la alta resolución para detectar alteraciones genéticas.

- La **eficiencia diagnóstica en estudios** para este tipo de enfermedades se incrementa en un 15%-20% respecto al cariotipo convencional ya que aumenta en más de 100 veces la resolución e incluye la detección de translocaciones crípticas no equilibradas, pérdidas de heterocigosidad y puede detectar también mosaicismos con un límite del 20%. Aunque el coste bruto de un cariotipo molecular o genómico es superior a la técnica convencional de cariotipo, la aplicación de los arrays como primera opción de análisis en estudios prenatales y constitucionales, especialmente en los casos de malformaciones congénitas, discapacidad intelectual y autismo, es claramente rentable debido a su mayor eficiencia y a que evita la realización de un número de pruebas clínicas complementarias que incrementan el coste final del diagnóstico²⁻⁴
- Aunque los CGH-arrays se han utilizado tradicionalmente en el diagnóstico constitucional de variantes del número de copias, en la actualidad se implementan arrays basados en **SNPs** que pueden competir en resolución y que están orientados a completar el diagnóstico añadiendo la detección de nuevos reordenamientos genéticos como la **triploidía** o las **regiones de disomía uniparental (UPD)**⁵.
- La aplicación de los **microarrays al estudio de muestras prenatales** (restos abortivos, vellosidades coriales y líquido amniótico) también presenta una capacidad de identificación de alteraciones muy superior a la del cariotipo convencional, especialmente en aquellos fetos con anomalías ecográficas⁶⁻⁷. Los microarrays de última generación orientados a este tipo de diagnóstico reducen los hallazgos de variantes de significado incierto y aumentan la resolución en aquellas regiones genómicas asociadas a enfermedades conocidas reduciendo la incertidumbre de los hallazgos no esperados y, por lo tanto, los tiempos de respuesta en el diagnóstico.

Referencias:

1. Miller DT et al. (2010) *Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies.* Am J Hum Genet 86: 749-764.
2. Martínez-Fernández ML, Sanchez-Izquierdo MD, Martínez-Frías ML (2010) *Resumen de la evolución de las técnicas de citogenética y genética molecular para la identificación de las alteraciones genéticas del desarrollo embrionario.* Semergen 36(9):520-525.
3. D'Amours G et al. (2014) *SNP arrays: comparing diagnostic yields for four platforms in children with developmental delay.* BMC Medical Genomics 7:70.
4. *Consenso para la Implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica.* Instituto Roche 2012.
5. Shaffer LG et al. (2012) *Experience with microarray-based comparative genomic hybridization for prenatal diagnosis in over 5000 pregnancies.* Prenat Diagn. 32(10):976-85.
6. Srebnik MI et al. (2012) *Genomic SNP array as a gold standard for prenatal diagnosis of foetal ultrasound abnormalities.* Mol Cytogenet 5(1):14.
7. Lo JO et al. (2014) *Chromosomal microarray analysis and prenatal diagnosis.* Obstet Gynecol Surv 69(10):613-21.

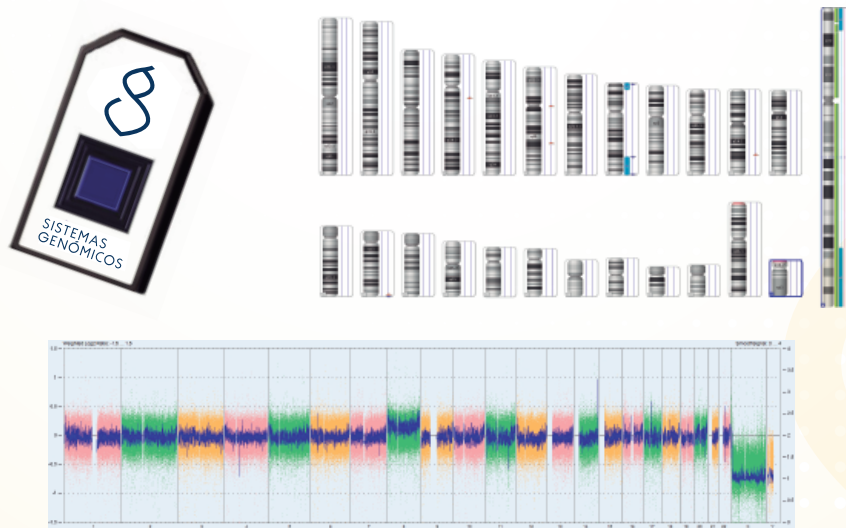
Disponemos de dos plataformas de arrays para el diagnóstico prenatal y constitucional.

Principales características de las diferentes plataformas

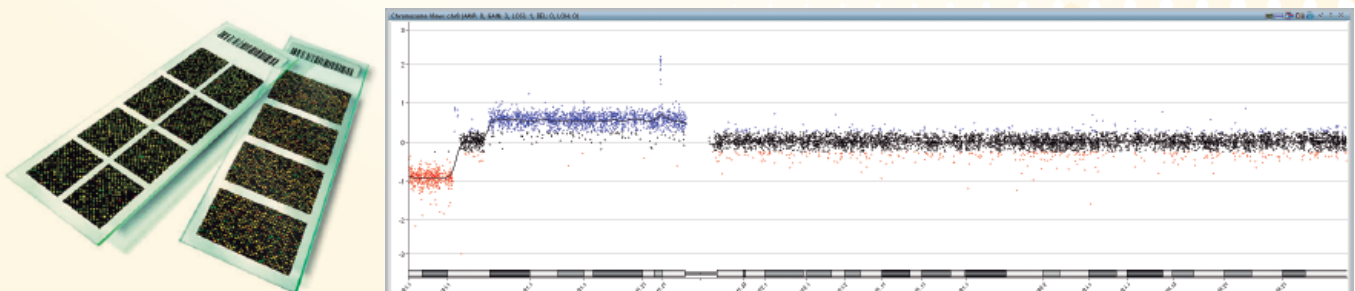
CASA COMERCIAL	ARRAY	REFERENCIA SISTEMAS GENÓMICOS	Nº DE SONDAS	TIPO DE SONDAS	RESOLUCIÓN MEDIA	DETECTA CNVs	DETECTA UPD Y CONSANGUINIDAD	DETECTA MOSAICOS
Agilent CGH-array	SurePrint G3 180K (constitucional)	LV0998	180.000	CNV	50-65 Kb	✓		>30%
	SurePrint G3 180K CGH+SNP (constitucional)	LV2138	180.000	CNV+SNPs	50-65 Kb	✓	✓	>30%
Affymetrix Genomic Array	CytoScan HD (cáncer y constitucional)	LV3489	2.700.000	CNV+SNPs	10-25Kb	✓	✓	>20%
	CytoScan 750K (constitucional)	LV3490	750.000	CNV+SNPs	50-65Kb	✓	✓	>20%
	CytoScan Optima (prenatal)	LV3491	166.000	CNV+SNPs	>100 kb en 396 regiones patológicas y >500 kb en resto del genoma	✓	✓	>20%

Recuerde: Algunos de nuestros arrays permiten que el peticionario realice el análisis de la muestra a través del programa de análisis de acceso libre desde la página web del fabricante. Consúltenos.

Affymetrix®

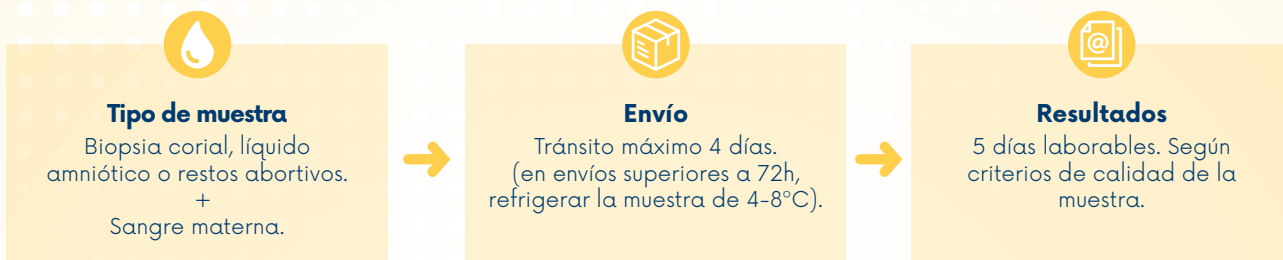


Agilent®

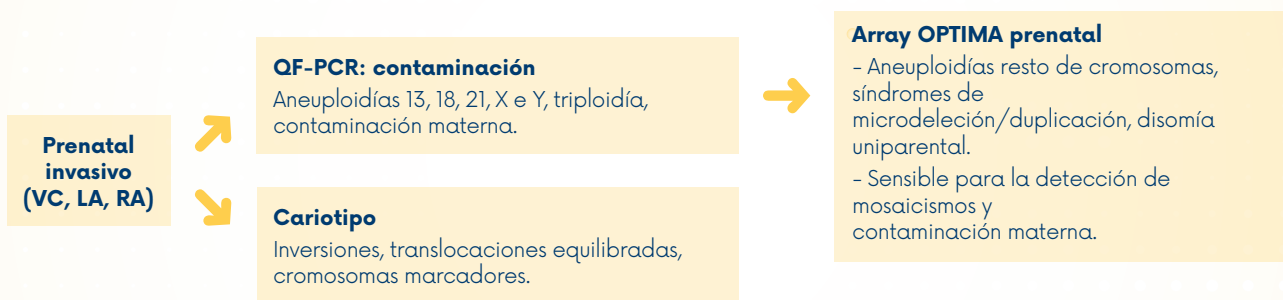


Estudios prenatales

- Caracterización de reordenamientos en muestras prenatales con el array específico **CytoScan Optima**.
- **Indicación:** anomalías ecográficas, cribado bioquímico del primer trimestre con riesgo intermedio o alto, NIPT con posible aneuploidía o resultado no concluyente.
- **Aplicación:** detección de aneuploidías de todos los cromosomas, reordenamientos desequilibrados, síndromes de microdelección/duplicación y disomía uniparental.



- El protocolo de trabajo incluye el cultivo celular y un estudio previo mediante QF-PCR de la muestra fetal y materna para descartar aneuploidías frecuentes y contaminación materna.



Ejemplo de informe

Resultado genético
Interpretación
Recomendaciones

..... **Tabla CNVs**

..... **Cariograma con alteraciones**

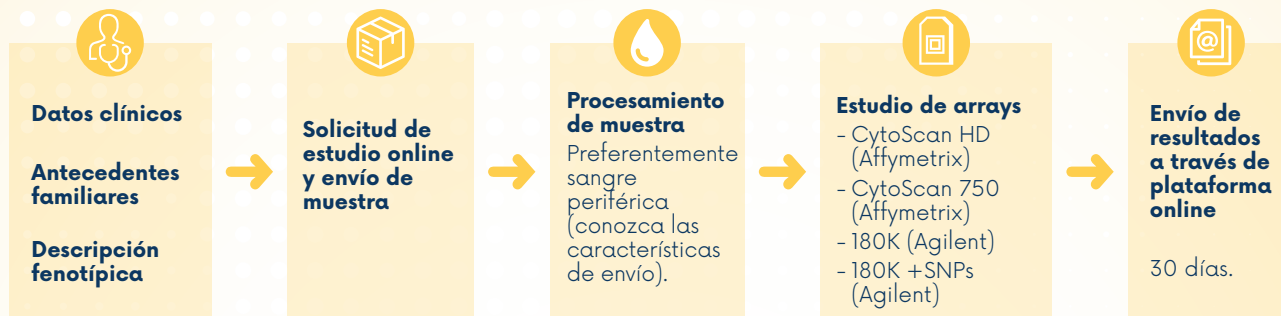
..... **Detalle de la alteración**

Page 1 of 2 | Page 2 of 2

Se aplican a la caracterización de reordenamientos en **pacientes con discapacidad intelectual, autismo o malformaciones** congénitas.
Permite la determinación del grado de consanguinidad e identificación de genes candidatos en patologías recesivas.

Facultativo solicitante

Sistemas Genómicos



Nuestros especialistas podrán contactar con Usted para valorar la alternativa que mejor se ajusta a su caso particular

Ejemplo de informe

Resultado genético
Interpretación
Recomendaciones

Referencias bibliográficas y bases de datos

CNVs

Regiones LOH

Enfermedades recesivas en regiones LOH

Detalle de la alteración

INFORME DE RESULTADOS: ESTUDIO GENÉTICO MEDIANTE CGH ARRAY

INFORME DE RESULTADOS: ESTUDIO GENÉTICO MEDIANTE CGH ARRAY

ANEXO I. TABLA DE CNVs

Chr	Inicio (Mb)	Fin (Mb)	Alteración	Genes
15	100,000,000	100,500,000	Deleción	USP9X, USP9X-AS1
15	100,500,000	101,000,000	Deleción	USP9X, USP9X-AS1
15	101,000,000	101,500,000	Deleción	USP9X, USP9X-AS1

ANEXO II. Resumen con patógenos de Neurospina (CNV)

Gen	Alteración	Alteración	Alteración	Alteración
USP9X	Deleción	Deleción	Deleción	Deleción

ANEXO III. Enfermedades recesivas asociadas a los genes de las regiones LOH

Gen	Alteración	Alteración	Alteración	Alteración
USP9X	Deleción	Deleción	Deleción	Deleción

Alteraciones detectadas por los arrays disponibles en Sistemas Genómicos

Aneuploidías (trisomía/monosomía)

Triploidía (69,XXX / 69,XXY)

Translocaciones desequilibradas

Anillos cromosómicos con desbalance

Mosaicismo de cualquier cromosoma

Disomía uniparental (UPD) de cualquier cromosoma

Enfermedades asociadas a varias regiones genómicas

Autismo

CROMOSOMA 1

Monosomía 1p36

Delección 1p34.2-p34.3

Delección 1p31.3-p32.2

Microdelección 1q21.1

Microduplicación 1q21.1

Delección 1q24-q25

Van der Woude (delección 1q32.2-q32.3)

Delección 1q41-q42.12

Delección 1q43-q44

CROMOSOMA 2

Blefarofimosis, ptosis y epicanthus inverso

Braquidactilia-retraso mental

Feingold

Hipotonía-cistinuria

Holoprosencefalia 2

Holoprosencefalia 6

Malformación de mano hendida - pie hendido 5

Nefronoftosis 1

Delección 2p15-p16.1

Delección 2p14-p15

Delección 2p12-p11.2

Delección 2q13

Mowat-Wilson

Microdelección 2q23.1

Microduplicación 2q23.1

Delección 2q31.1-q31.2

Delección 2q32-33.1

CROMOSOMA 3

Anoftalmia sintomática 3

Blefarofimosis, ptosis y epicanthus inverso

Dandy-Walker

Malformación de mano hendida - pie hendido 4

Delección intersticial 3p25

Delección 3p21.31

Delección 3p11.2-p12.1

Delección 3q13.31

Delección 3q22.1-q25.2

Delección 3q27.3

Microdelección 3q29

Microduplicación 3q29

CROMOSOMA 4

Wolf-Hirschhorn (4p-)

Axenfeld Rieger

Delección 4q21

Delección 4q21.3

Microdelección 4q31

Delección 4q34.1-q35.2

CROMOSOMA 5

Cri du Chat

Cornelia de Lange

Sotos

Duplicación 5p13

Delección 5q14.3-q15

Microdelección 5q35.2-q35.3

Microduplicación 5q35.2-q35.3

5q35.2-q35.3

CROMOSOMA 6

Diabetes neonatal

transitoria (UPD6

paterna)

Displasia cleidocraneal

Displasia mesomélica,

tipo Savariayan

Prader-Willi asociado al

cromosoma 6

Delección 6p25

Microdelección 6q11-q14

Delección 6q13-q14

Delección 6q14.1-q15

Delección 6q16.1

Microdelección 6q24-q25

Delección 6q25

Delección 6q25.2-q25.3

CROMOSOMA 7

Silver-Russell (UPD7

materna)

Cefalopolisindactilia de

Greig

Holoprosencefalia 3

Malformación de mano

hendida - pie hendido 1

Saethre-Chatzen

Williams-Beuren

Duplicación 7p22.1

Delección 7p14.1

Delección 7q11.23

Duplicación 7q11.23

Delección 7q21.3

Delección 7q22.2-q22.3

Delección 7q33-q35

CROMOSOMA 8

Trisomía 8 en mosaico

CHARGE

Cromosoma 8

recombinante

Langer Giedion o

Trico-rino-falángico de

tipo 2

Delección 8p23.1

Duplicación 8p23.1

Delección 8p21

Duplicación 8q12

Delección 8q21.11

Delección 8q22.1

Delección 8q22.2

CROMOSOMA 9

Holoprosencefalia 7

Kleefstra

Uña-rótula

Microdelección 9p

Delección 9p24.3

asociada a disgenesia

gonadal 46,XY

Delección 9p13.3-p13.1

Delección 9q22.3

Delección 9q31.1-q31.3

CROMOSOMA 10

DiGeorge tipo 2

Hipoparatiroidismo,

sordera y enfermedad

renal

Enfermedad de

Hirschprung

Malformación

split-hand/foot 3

Delección 10q22-q23

Microdelección 10q26

CROMOSOMA 11

Beckwith-Wiedemann

(UPD11 paterna)

Silver-Russell (UPD11

materna/duplicación

11p15)

Jacobsen

Potocki-Shaffer

WAGR

WAGRO

Microdelección

homocigota 11p15-p14

Aniridia

Delección 11p13

Delección 11q13.1

CROMOSOMA 12

Noonan

Pallister-Killian

Delección 12q13.11

Duplicación 12q13

Delección 12q14

Delección 12q24.31

CROMOSOMA 13

Patau (trisomía 13)

Holoprosencefalia 5

Microdelección terminal

13q34

CROMOSOMA 14

Kagami-Ogata (UPD14

paterna)

Temple (UPD14 materna)

Anoftalmia sintomática 6

Delección 14q12-q22.1

Delección 14q32.2

Delección 14q32.33

CROMOSOMA 15

Angelman

Prader-Willi

Hernia diafragmática

congénita

Delección 15q11.2

Duplicación 15q11-q13

Delección 15q13.2-q13.3

Delección 15q13.3

Delección 15q14

Delección 15q21.1-q21.2

Microdelección 15q24

Microduplicación 15q24

Delección 15q24.1

Delección 15q24.3-q25.2

Delección 15q26

Delección 15q26.1

CROMOSOMA 16

Alfa talasemia y retraso

mental ligado al

cromosoma 16

Enfermedad renal

poliquística infantil

severa con esclerosis

tuberosa

Rubinstein-Taybi

Microdelección 16p13.3

Duplicación recurrente

16p13.11

Microdelección recurrente

16p13.11

Microdelección

16p11.2-p12.2

Microduplicación

16p11.2-p12.2

Delección 16p12.1

Townes-Brocks

Delección 16q12-q13

Microdelección 16q22.1

Microduplicación 16q22.1

Delección 16q24.1

Delección 16q24.3

CROMOSOMA 17

Charcot-Marie-Tooth

tipo 1A

Displasia campomélica

Koolen-De Vries

Miller-Dieker

Neuropatía hereditaria

con susceptibilidad a la

parálisis por presión

Potocki-Lupski

Smith-Magenis

Microdelección 17p13.3

Microduplicación 17p13.3

Delección 17p13.1

Microdelección 17q11.2

Microduplicación 17q11.2

Microdelección 17q12

Microduplicación 17q12

Microdelección 17q21.31

Microduplicación

17q21.31

Delección 17q22-q23.2

Microdelección

17q23.1-q23.2

Microduplicación

17q23.1-q23.2

Delección 17q23.2

Microdelección

17q24.2-q24.3

Microduplicación

17q24.2-q24.3

CROMOSOMA 18

Edwards (trisomía 18)

Delección 18p

Delección 18q

Atresia auricular congénita

Holoprosencefalia 4

Inversión pericéntrica del

cromosoma 18

Pitt-Hopkins

Delección 18q13.3

CROMOSOMA 19

Duplicación terminal

19p13.3

Microdelección 19p13.13

Microduplicación

19p13.13

Delección 19p13.2

Delección 19p13.12

Delección 19p13.11

Duplicación 19q12-q13.2

Delección 19q13.11

Delección 19q13.2

CROMOSOMA 20

Alagille 1

Delección 20p13

Delección 20p12.3

Para una correcta interpretación de las variantes detectadas en los estudios de cariotipo molecular mediante microarrays es muy importante conocer la información relativa al motivo de estudio así como los datos clínicos más relevantes del paciente.

Tipo de muestras PRENATAL

- Líquido amniótico (10-20 ml) y sangre materna en EDTA (3 ml).
- Vellosidad corial y sangre materna en EDTA (3 ml).
- Restos abortivos en fresco, congelados o parafinados.*
- Sangre de ambos progenitores en EDTA (3 ml) si se solicita estudio de estos (suplemento).

* El tiempo de respuesta es mayor en estas muestras, consultar condiciones en muestras parafinadas.

Tipo de muestras POSTNATAL

- Sangre periférica en EDTA (3 ml).
- Sangre de ambos progenitores en EDTA (3 ml) si se solicita estudio de estos (suplemento).
- ADN (consultar características).

Solicitud de estudio

- **Consultar las instrucciones de envío, disponibles en nuestra web.**
- Registro de muestras y descarga de formulario de petición a través de la plataforma online.
- Envío de muestra junto con formulario de petición y consentimiento informado a:

Sistemas Genómicos
Unidad de Citogenómica
Servicio de Arrays
Parque Tecnológico de Valencia
Ronda G. Marconi 6
46980 Paterna, Valencia, España
Telf.: (+34) 961 366 150 - Fax: (+34) 961 366 151
www.sistemasgenomicos.com

Sistemas Genómicos (Grupo ASCIRES) es una organización líder en el análisis de ADN y ARN en España, siendo la única a nivel nacional que cubre todo el ciclo de vida del ser humano, desde los gametos hasta el deceso. Pionera en la secuenciación masiva y en la utilización de tecnología de este tipo, su misión es poner al servicio de la sociedad la investigación genética. **Sistemas Genómicos (Grupo ASCIRES)** colabora en distintos proyectos a medida de I+D+i, con el objetivo de ofrecer esa nueva investigación a la industria y a la sociedad. El activo más importante son los más de 100 profesionales que integran la organización, ya que cuentan con una amplia experiencia en el campo de la biología molecular, bioinformática, medicina y genética.

Sistemas Genómicos (Grupo ASCIRES) constituye la división de genética del **Grupo Biomédico ASCIRES**, centra su actividad en diagnóstico y tratamiento, reinvertiendo anualmente una media del 20% de los beneficios en I+D+i, lo que permite estar a la vanguardia en incorporación de tecnología y los últimos avances científicos. Todo ello con un equipo de 700 personas trabajando en medicina personalizada que comparten señas de identidad: vocación por el paciente, pasión por la innovación tecnológica y humanización del tratamiento



Parque Tecnológico de Valencia
Ronda G. Marconi, 6 • 46980 Paterna. Valencia, España
Tel: (+34) 961 366 150 • Fax: (+34) 961 366 151
info@sistemasgenomicos.com
www.sistemasgenomicos.com



ACREDITACIÓN / CERTIFICACIÓN



PARTICIPACIÓN INTERLABORATORIOS

