



ARRAYCGH400K
AUTISMO



B I O A R R A Y

Parque Científico y Empresarial de la UMH
Edificio Quorum III
Elche (Alicante), Spain

Tel. +34 966 682 500

Fax: +34 966 682 501

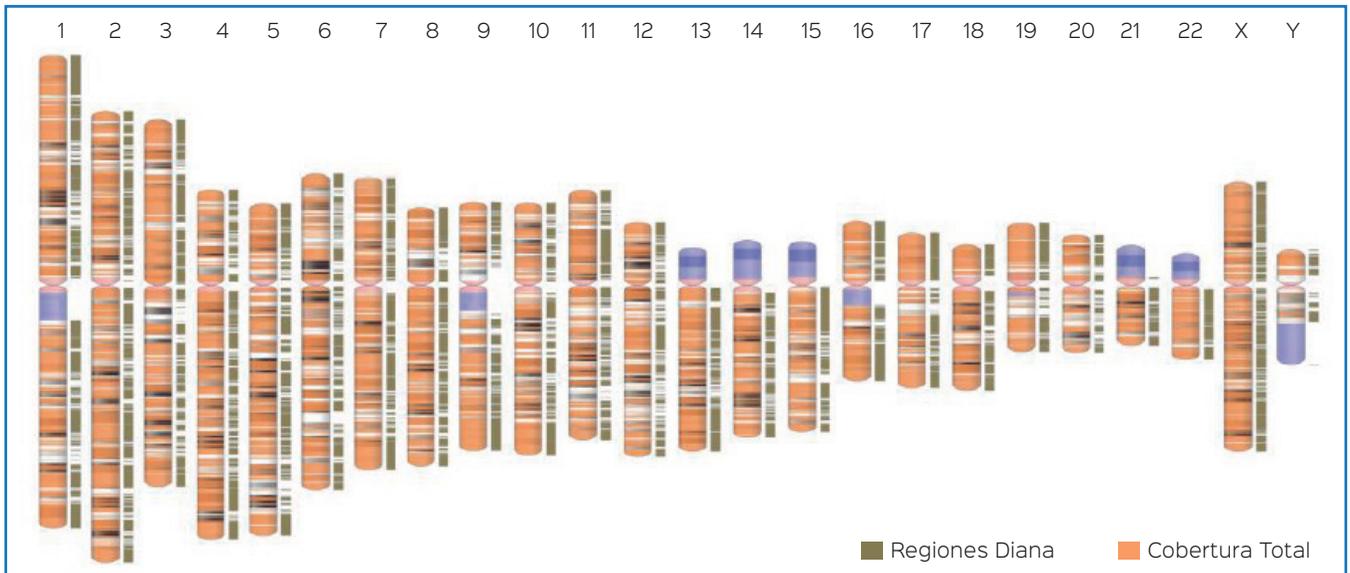
info@bioarray.es

bioarray.es

ARRAY
CGH
400K
AUTISMO



B I O A R R A Y



Los trastornos del Espectro Autista (TEA) son un conjunto de patologías del neurodesarrollo (Autismo, síndrome de Asperger, Trastorno Generalizado Inespecífico del Desarrollo) con un fuerte componente genético y, según estudios epidemiológicos, con una altísima prevalencia en la población. Además, se asocian frecuentemente a otras patologías neuropsiquiátricas, como epilepsia, trastorno con déficit de atención e hiperactividad, tics o discapacidad intelectual.

La tecnología array CGH se ha demostrado muy útil como primera técnica de elección en el estudio de este tipo de pacientes, obteniéndose rendimientos diagnósticos entre el 10 y el 20%. El tipo de array empleado habitualmente para el estudio del TEA es 180K, detectándose tanto variantes de número de copia (CNVs) de tipo recurrente, como la microdelección/microduplicación 16p11.2, como

nuevas CNVs afectando a genes implicados en determinadas rutas metabólicas. En BIOARRAY hemos diseñado un array CGH específico para el estudio del TEA, con un total de 400.000 sondas (400K). En este array, la distribución de las sondas no es uniforme a lo largo del genoma, sino que aproximadamente la tercera parte de las sondas se han acumulado (regiones enriquecidas) en 1980 regiones que, por su contenido génico o por sus características, tienen una relación demostrada con TEA, según nuestro estudio preliminar.

Esta herramienta permitirá, debido a su mayor potencia (400K) y al acúmulo selectivo de sondas en determinadas regiones, un adecuado estudio de estas patologías, traducido no solo en un aumento del rendimiento diagnóstico sino en una mejor definición de las anomalías diagnosticadas.