

RETRASO MENTAL (RM)

El retraso mental (RM) aislado o asociado a malformaciones adicionales afecta a un 4% de la población general. A pesar del gran número de estudios que existen, muchas de las causas que originan el RM aún se desconocen, y tan sólo se identifica el diagnóstico en un 50% de los pacientes.

Entre las causas genéticas más frecuentes se encuentran las anomalías cromosómicas, las cuales se observan en una mayor proporción en los sujetos afectados por un retraso mental grave.

La aplicación de las técnicas moleculares al estudio de los cromosomas ha permitido un avance espectacular en el campo de la citogenética clínica. Técnicas como el microarray basado en la hibridación genómica comparada (array CGH) permiten evaluar pequeñas pérdidas y ganancias de material genético con una elevada resolución.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL RETRASO MENTAL

Los avances en la tecnología del diagnóstico genético han proporcionado a los investigadores nuevas herramientas que posibilitan el diagnóstico del retraso mental en niños con una rapidez y precisión que hasta hace unos meses resultaba impensable.

La hibridación genómica comparativa (CGH) está demostrando una potencia de diagnóstico que ha convertido en obsoletas cualquiera de las técnicas que se han empleado hasta la fecha en la citogenética clásica, ya que permite el análisis a gran escala del genoma.

Los array CGH utilizados por Bioarray permiten la detección de deleciones o duplicaciones de material genómico que no pueden detectarse por otros métodos de análisis de los cromosomas.



C y t o A r r a y



B I O A R R A Y

Parque Científico y Empresarial de la UMH
Edificio Quorum
C.P. 03202 Elche (Alicante - Spain)
info@bioarray.es

Tel.: +34 966 682 500
Fax: +34 966 682 501

www.bioarray.es



C y t o A r r a y

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
PRECOZ DEL RETRASO MENTAL



Prevenir es Querer

¿CUÁNDO ES ACONSEJABLE EL USO DE ARRAY CGH?

El uso del array CGH está indicado en pacientes con cariotipo normal y un cuadro clínico con:

- Retraso mental o del desarrollo no explicado.
- Anomalías congénitas o rasgos dismórficos.
- Desordenes autistas o presentaciones clínicas que sugieran un síndrome cromosómico concreto.

ADEMÁS, ESTÁ INDICADO EN CARIOTIPOS ALTERADOS:

- En pacientes con translocaciones aparentemente balanceadas con un fenotipo clínico anormal.
- En presencia de duplicaciones o deleciones en el cariotipo para determinar los límites de la región alterada.
- Cuando se identifiquen cromosomas marcadores, para determinar su origen.

¿POR QUÉ USAR ESTA NUEVA TECNOLOGÍA?

Aproximadamente el 4% de los nacimientos son niños/as con retraso mental. El array CGH se ha introducido recientemente para identificar alteraciones cromosómicas en pacientes con patología, pero sin alteraciones en el cariotipo.

Durante este tiempo se ha puesto en evidencia que esta tecnología es más sensible y eficiente que el cariotipo convencional, puesto que la resolución de los array CGH es al menos 10 veces superior a la de un cariotipo convencional.

Bioarray dispone de Cytoarray, un array CGH que cubre el genoma completo con distintas resoluciones de 60K, 180K y 400K.

CYTOARRAY Y CYTOARRAY PLUS

Cytoarray y Cytoarray Plus son dos arrays CGH diseñados específicamente para la detección del retraso mental causado por pérdidas (microdeleciones) o ganancias (microduplicaciones) de material genético.

Cytoarray plantea un nuevo enfoque clínico, ya que no es necesaria una sospecha sobre el síndrome que padece el niño. Con la aplicación de los protocolos tradicionales los niños y sus padres se ven sometidos a muchos meses de interminables pruebas (cariotipo, cariotipo de alta definición, bandas subteloméricas, etc.).

AL PLANTEAR EN PRIMER LUGAR LA PRUEBA CYTOARRAY DE MAYOR CAPACIDAD DIAGNÓSTICA CONSEGUIMOS:

- Acortar el plazo de espera para conocer el diagnóstico. Cytoarray ofrece los resultados en 15 días.
- Evitar la realización de pruebas secuenciales o parciales. Cytoarray es la prueba con mayor capacidad diagnóstica, ya que realiza un barrido completo del genoma.
- Eliminar las molestias causadas por los desplazamientos y la toma de muestras. Cytoarray solo precisa una muestra de sangre o saliva extraída en su Centro de Salud o en un laboratorio próximo a su domicilio.
- Reducir drásticamente el coste económico del diagnóstico.

CON CYTOARRAY DISPONDRÁ EN 15 DÍAS DE LA MÁS AVANZADA INFORMACIÓN GENÉTICA SOBRE LA POSIBLE PATOLOGÍA DE SU HIJO.



CYTOARRAY PRENATAL

La aplicación del array CGH (cariotipo molecular) en el diagnóstico prenatal, está especialmente recomendado en los casos de fetos polimalformados.

La prueba detecta alteraciones en el número de copias de ADN en fetos con alguna alteración ecográfica y cariotipo normal. Permite diagnosticar si el niño sufre alguna patología o síndrome ligados a la presencia de microdeleciones o microduplicaciones en las regiones estudiadas.

CYTOARRAY PERMITE DETECTAR LA PRESENCIA DE MÁS DE 500 SÍNDROMES EN UNA SOLA PRUEBA.

