



Figura 2. A la derecha detalle del cromosoma y región implicada. En el centro, detalle de la región implicada.

De arriba abajo:

- a. Estado de número de copias (rojo=delección; azul=ganancia)
- b. Log2Ratio: distribución de intensidad de los marcadores de oligos
- c. Número de copias
- d. Allele peaks: distribución de intensidad de los marcadores SNPs
- e. Distribución de genes
- f. Genes OMIM
- g y h. Posicionamiento en kb y bandas cromosómicas



Método

Se ha llevado a cabo una hibridación genómica de la muestra indicada, sobre un array HD CYTOSCAN de la plataforma comercial Affymetrix.

Para su análisis bioinformático se siguen las recomendaciones del software del fabricante, y se consideran 50 el número mínimo de marcadores consecutivos para considerar una alteración en el número de copias (CNVs). La resolución media en las regiones introgénicas es de 1 marcador cada 880 pb y en el resto del genoma 1 cada 1.737 pb. La resolución informada en este estudio es de un mínimo de 150Kb para las pérdidas y 200Kb para las ganancias y con un mínimo de 50 marcadores.

Se excluyen del informe las CNVs benignas o polimórficas (sin efecto patológico descrito). La clasificación de CNVs se fundamenta en el conocimiento e información de bases de datos de CNVs (DGV, ISCA, CAGdb y DECIPHER) y de la información reportada hasta la fecha del análisis, y se informan siguiendo las recomendaciones de las guías internacionales.

Ensamblaje genómico; hg19

Observaciones

Un resultado normal de esta prueba no excluye que el fenotipo del paciente sea debido a alteraciones genéticas diferentes a las evaluadas con este array. Se recuerda que con esta técnica no se detectan reordenamientos equilibrados, ni cambios de dosis en mosaicos inferiores al 25%. Tampoco se detectan mutaciones puntuales en las regiones analizadas. No se detectan disomías uniparentales heterodisómicas, ni alteraciones en la metilación, ni alteraciones fuera de las zonas cubiertas por el chip.

La detección de CNVs que puedan indicar que es portador de variantes recesivas pero que no tengan relación con el fenotipo del paciente, no se informarán salvo expresa solicitud.

Bibliografía

- American College of Medical Standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants. Kearny et al., Genet Med 2011;13(7):680-685.
- Consenso para la implementación de los arrays [CGH y SNP-arrays] en la genética clínica. Juan C. Cigudosa, Pablo Lapunzina, Coords., Instituto ROCHE. ISBN: 978-84-15010-13-5.
- Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. Miller DT et al., Am J Hum Genet. 2010 May 14;86(5):749-64.
- Practical guidelines for interpreting copy number gains detected by high-resolution array in routine diagnostics. Hanemaaijer NM, et al., Eur J Hum Genet. 2012 Feb;20(2):161-5.
- ISCN (2009): International System of Human Cytogenetic Nomenclature, Shaffer LG, Slovak ML, Campbell LJ (eds). (S Karger AG, Basel 2009).

Responsable: Raul Santamaria

Ana Sancho Debón
Fecha validación: