

INFORMACIÓN DEL PACIENTE Y DEL ESPECIALISTA

Paciente:

Origen:

Edad: 41 Años Sexo: Mujer

Dirección:

Petición:

Referencia

Dr/Dra.:

Análisis realizado: Microarray 100k CV

Editada: 19/03/2024 Finalizada: 08/03/2024

MICROARRAY 750K (RESOLUCIÓN 100K)

MOTIVO DE ESTUDIO

Gestante de 13+3 sg con IR T21: 1/22. Resultado de la QF-PCR: XY, normal para el resto de los alelos (ref. 15836388)

Tipo de muestra: ADN procedente de vellosidad corial cultivada con referencia 15836388.

Existencia consentimiento informado: asumida

Resultado:

Fórmula (ISCN 2020): arr(X,Y)x1,(1-22)x2

Se ha detectado un patrón genómico de SEXO MASCULINO.

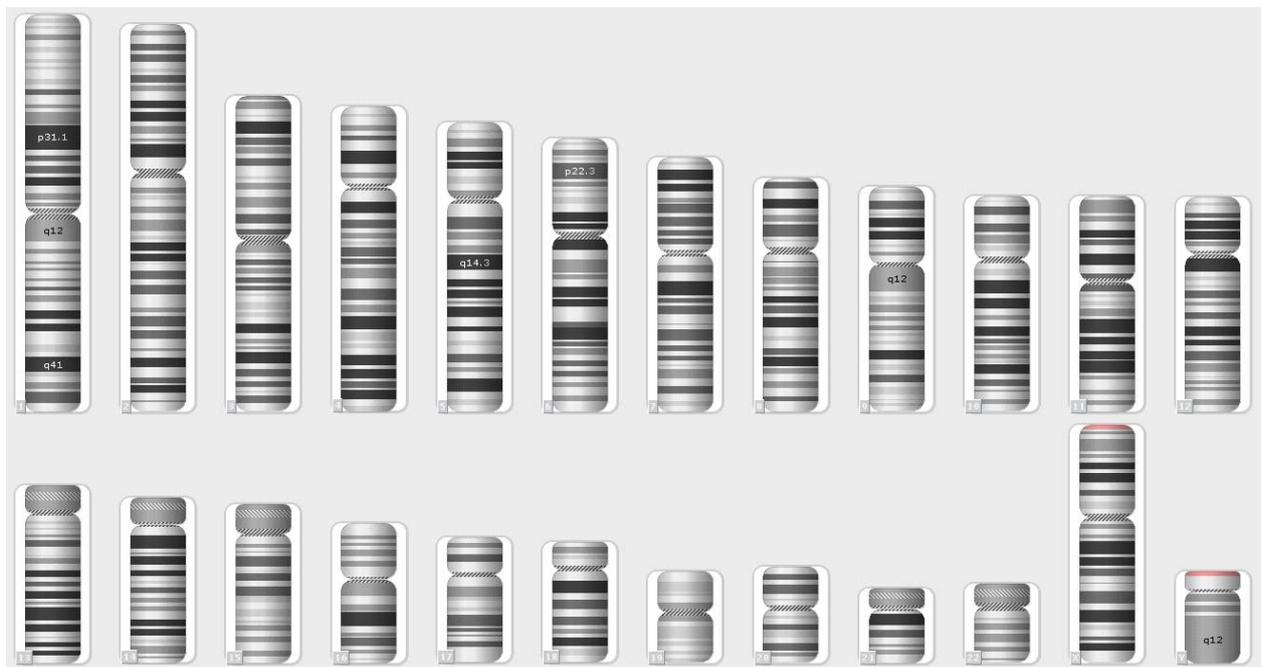


Figura 1. Figura Cariograma de los cromosomas analizados.

Interpretación:

No se han detectado variaciones de número de copia catalogadas como patogénicas, o de naturaleza no polimórfica, con el nivel de resolución utilizado, que puedan explicar el fenotipo de consulta.

Conclusión:

El análisis de la muestra no revela cambios en el número de copia (duplicación y/o delección) de los loci analizados que sean compatibles con alteraciones conocidas causantes de enfermedad.

Se recomienda asesoramiento genético.

Valores de Calidad (VC)

SNPQC (≥ 15)	MAPD (≤ 0.25)	WavinessSD (≤ 0.12)
15.85984	0.19627175	0.05232823

Comentarios del VC: Cumple los tres criterios de calidad.

Método

Se hibrida la muestra sobre un array 750k CYTOSCAN de la plataforma comercial Affymetrix. Este array está basado en la detección simultánea de sondas CNV (copy number variation) y de marcadores SNP (single nucleotide polymorphism).

Para su análisis bioinformático en prenatal se considerará una CNV cuando tenga un tamaño superior o igual a 100kb y presente un número mínimo de 50 marcadores consecutivos para considerar una CNV por ganancia y 25 el número mínimo de marcadores consecutivos para considerar una CNV por pérdida. La resolución media en las regiones intragénicas (genes) es de 1 marcador cada 1.737 pb, en las regiones intergénicas (non-genes back-bone) 1 marcador cada 6.145 bp y una cobertura general 1 marcador cada 4.125 pb (genes y no genes back-bone).

Criterios de informe

Las variantes identificadas se han comparado con las anotadas en la Database of Genomic Variants (última actualización Mayo 2016) [4]. Estas variantes se han clasificado como patogénicas, VOUS (Variants Of Unknown Significance, variantes de significado clínico desconocido) y/o benignas, siguiendo las recomendaciones del American College of Medical Genetics standards and Guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants [1,2,3,6].

Como norma general, sólo se reportarán alteraciones causantes de patologías. Si no se especifica lo contrario, no se reportará el estado de portador de variantes recesivas si no tienen relación con el fenotipo del probando, las variantes clasificadas como benignas (de acuerdo con el conocimiento actual), a no ser por deseo expreso declarado en la solicitud, y las variantes de significado clínico desconocido [5].

Hay que tener en cuenta que el estudio de variantes de número de copia polimórficas y/o causantes de patología es un campo activo de la investigación en genética médica, de forma que es posible que con el microarray utilizado se detecten alteraciones de número de copia de significado incierto, y que la relevancia clínica de las variantes identificadas esté sujeta a revisión en un futuro.

Limitaciones del test

El estudio de microarray no detecta reorganizaciones equilibradas, reorganizaciones en regiones no suficientemente representadas en el array, poliploidías, algunos mosaicos de grado bajo (< 20%), mutaciones puntuales en las regiones analizadas ni alteraciones en el estado de metilación [6]. Los puntos de rotura indicados en el programa pueden variar en función del experimento, la plataforma y los programas utilizados.

Un resultado normal de esta prueba genética no excluye la posibilidad que el fenotipo clínico pueda ser debido a causas genéticas no testadas con este microarray.

Características técnicas

Tipo de array	Genoma de referencia	Programa análisis	Programa interpretación
CytoScan 750k	hg19 (CRGh37)	Chromosome Analysis Suite ©2020 Thermo Fisher Scientific Inc.	ChAS v4.2.0.80

Bibliografía

- [1] MacDonald J.R et al. Nucleic Acids Res.42, D986-92 (2014).
- [2] N.M.Hanemaaijer et al. Eur J Hum Genet. 20, 161-165 (2012).
- [3] N.deLeeuw et al. Hum Mutat. (2012).
- [4] H.M.Kearney et al. Genet Med. 13, 680-685 (2011).
- [5] D.T.Miller et al. Am J Hum Genet. 86, 749-64 (2010).
- [6] M.Silva et al. Am J Hum Genet. 27, 1-16 (2019).
- [7] McGowan-Jordan J. et al. Cytogenetic and genome research. Vol.160, No 7-8, 2020

Informe validado por:



Xavier Susanna Nadal
MBBS. Director Médico



Núria Pujol Escobar
PhD. Responsable de Genética y Citogenética
Colegiada Nº. 21850
C