



## Cariotipo Molecular (aCGH)

aCGH-EST0119.2

### Nuestros aCGH para el diagnóstico genético ofrecen

- Más de 200 síndromes analizados
- Alta resolución a lo largo del genoma y ampliada en las regiones sindrómicas
- Detección de mosaicismos en bajos porcentajes
- Máxima calidad, reconocida con la más alta puntuación en la certificación de EMQN y CEQAS-UK NEQAS
- Dos plataformas disponibles según las necesidades de nuestros clientes
- Resultados fiables y rápidos (<15 días)



*La fiabilidad de nuestros resultados nos consolida como el laboratorio de referencia en análisis especiales*

El aCGH es un test genómico que permite detectar pérdidas y ganancias de material genético.



Muestras a enviar:

- Posnatal: 5 mL sangre EDTA
- Prenatal: 15 mL líquido amniótico o vellosidades coriales



Indispensable enviar consentimiento informado junto a la muestra



C/ Pablo Iglesias, 57  
08908 Hospitalet de Llobregat  
Barcelona · (+34) 932 593 700  
[www.referencelaboratory.es](http://www.referencelaboratory.es)

## El aCGH, una mayor eficiencia diagnóstica

El cariotipo molecular o aCGH es una potente herramienta diagnóstica citogenética que **permite detectar pérdidas y ganancias de material genético**.

Gracias a su alta resolución, los aCGH son una **herramienta diagnóstica de primera opción en pacientes con autismo, trastornos del desarrollo, discapacidad intelectual y anomalías congénitas múltiples**, patologías relacionadas con un elevado número de reordenamientos cromosómicos y CNVs.

## Una potente prueba diagnóstica prenatal

Los aCGH empleados en el diagnóstico genético prenatal están **diseñados con una mayor resolución en las regiones genómicas asociadas a enfermedades conocidas**, reduciendo los hallazgos sin significación clínica conocida.

Su aplicación **en el diagnóstico genético prenatal permite una identificación rápida y fiable de alteraciones crípticas para el cariotipo convencional**.

## Ventajas frente al cariotipo convencional

- **Elimina la subjetividad** en la interpretación del cariotipo convencional.
- **Alta resolución**, hace visibles alteraciones crípticas para las técnicas convencionales.
- **Tiempos de respuesta muy reducidos**.

## Principales características de nuestras plataformas de aCGH

Ofrecemos a nuestros clientes dos plataformas de cariotipo molecular para diagnóstico constitucional y prenatal.

Plataforma	Array	Referencia RefLab	Tipo de prueba	# sondas	Resolución media	Detección CNVs	Detección UPD y consanguinidad	Detección mosaicos
Agilent CGH-array	CGH array 60K sangre total	14650	CNV	60.000	50-100 Kb	✓		> 20%
	CGH array 180K sangre total	14654	CNV	180.000	< 50 Kb	✓		> 20%
	CGH array 60K Dx Prenatal	14651	CNV	60.000	50-100 Kb	✓		> 20%
Affymetrix Genomic Array	CGH array 750K sangre total	14658	CNV + SNP	750.000	25 Kb	✓	✓	> 20%
	CGH array CYTOSCAN-HD sangre total	14659	CNV + SNP	2.700.000	10 Kb	✓	✓	> 20%

## Principales indicaciones

Los aCGH están indicados en la mayoría de pacientes con:

- Autismo
- Discapacidad intelectual
- Trastornos del desarrollo
- Anomalías congénitas múltiples o rasgos dismórficos
- Embarazos de alto riesgo que requieran un diagnóstico prenatal invasivo

## Aseguramos la máxima calidad en todos nuestros análisis

Estamos certificados por el **CEQAS** (Cytogenetic External Quality Assessment Service) y la **EMQN** (European Molecular Genetics Quality Network) para el análisis mediante aCGH con la **máxima puntuación**.