

CGH AUTISMO

El **Trastorno Autista** es una compleja enfermedad, caracterizada por dificultades en las relaciones sociales, alteraciones de la capacidad de comunicación, y patrones de conducta estereotipados, restringidos y repetitivos. Mediante diversos estudios se ha demostrado que en el trastorno autista existe una cierta carga genética, aunque no todos los genes involucrados en el desarrollo de esta enfermedad han sido identificados.

El test aquí presentado es un sistema de diagnóstico genético postnatal diseñado para detectar, en una sola prueba, la presencia o ausencia de alteraciones genéticas (microdeleciones o duplicaciones) a lo largo de todo el genoma del paciente, incluyendo por defecto, alteraciones genómicas que confieran susceptibilidad a autismo:

45 regiones de susceptibilidad y un total de **115 genes** cuyas alteraciones están directamente asociadas a la aparición de trastornos del espectro autista.

DESCRIPCIÓN TÉCNICA:

El test CGH Autismo 180K emplea una plataforma que contiene 180.000 oligonucleótidos y se actualiza de forma regular incorporando, en sus versiones renovadas, los avances que produce la literatura científica y médica del sector. Esta determinación se realiza analizando el ADN del paciente obtenido a partir de **saliva en torunda bucal o sangre en EDTA**.

El CGH Autismo 180K permite diagnosticar, en una sola prueba y con un tiempo máximo de 15 días, cualquier alteración genética que suponga una pérdida (microdelección) o ganancia (duplicación/amplificación) de material genético con una resolución de, al menos, 80kb para todo el genoma y de 15k para las regiones críticas del genoma relacionada con el Trastorno Autista.

Este test, optimizado para síndromes relacionados con presencia del trastorno autista y regiones y genes directamente relacionados con esta patología, incluye también una representación de gran resolución para el resto del genoma por lo que también detecta alteraciones cromosómicas tradicionales (trisomías, monosomías) y todos los síndromes relacionados como microdeleciones y duplicaciones (Angelman, Prader-Willi, Digeorge, Cri-du-chat, MECP2, etc...).

Por su diseño y su resolución, este test mejora la resolución del cariotipo convencional y supone una aproximación más amplia y completa que las técnicas habituales como FISH y MLPA.

ANALISIS CLINICOS Y BACTERIOLOGICOS

DRA. MAR PINTOR PEREZ

C/San Roque 4, 1º A

CIF: E-36285419

36600 Villagarcía de Arosa (Pontevedra)

Tfno: 986 500413

www.pintorlab.com

INDICACIONES:

- Primera opción de diagnóstico genético para pacientes afectados por retraso mental idiopático, retraso del desarrollo y/o manifestaciones de trastorno autista.
- Estudios genéticos para pacientes con cariotipo normal y fenotipo patológico (retraso mental y del desarrollo, manifestaciones del trastorno autista).
- Estudios genéticos para pacientes con translocaciones cromosómicas equilibradas, determinadas por cariotipo previo y fenotipo patológico (retraso mental y del desarrollo, manifestaciones del trastorno autista).
- Re-evaluación genética de alteraciones y resultados no concluyentes determinados por métodos de menor resolución (FISH y MLPA).

REQUISITOS PARA REALIZAR EL TEST:

MUESTRAS:

- Saliva en torunda bucal
- Sangre en EDTA

DOCUMENTACIÓN:

- Consentimiento Informado
- Solicitud de análisis