

Según la Ley de Protección de Datos, sus datos personales, así como lo resultados de los análisis, serán recogidos en el fichero PACIENTES de LABORATORIO DR. F. ECHEVARNE ANÁLISIS, S.A., con la finalidad de realizar los servicios solicitados por usted.

Para ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición diríjase a info@echevarne.com.



Nº Análisis
L01260993

Fecha recepción

Fecha edición

PRUEBA

L01260993

RESULTADO

UNIDADES

VAL. DE REFERENCIA

CARIOCHIP POSTNATAL

Se adjunta informe



Ana Sancho Debón
Fecha Validación: 27/06/2016

Facultativos:

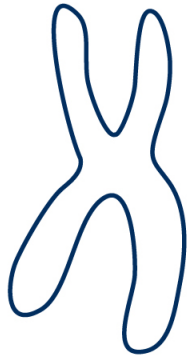
Conchita Balado
Sergio Cigarrán
Sandra Esteban

Sergio Fuentes
Carme Gomá
Josep Fr. Nomdedeu

Sandra Nuri
Ana Pardo
Pilar Pelagio

Magda Pujols
M^a Carmen Rodríguez
Iñaki Salvador

Raül Santamaria
Nuria Segarra
Inés Valle



CarioChip[®]

Postnatal

L01260993

Fecha Toma Muestra:

Nombre:

Edad:

 LABORATORIO
ECHÉVARNE



Reacción en cadena de la Polimerasa (PCR) - Chip de ADN (Microarrays)

Indicación del estudio/datos aportados

Recién nacido con cardiopatía, sospecha de Sd. Digeeorge.

Género

MASCULINO

Tipo de muestra

ADN

Resultado

Fórmula: arr[hg19] 22q11.21(18,916,842-21,465,659)x1

Interpretación: PATOGÉNICA

Interpretación

Se ha detectado una pérdida de 2,54 Mb de ADN en la región 22q11.21 de un cromosoma 22. Esta pérdida se asocia al síndrome de DiGeorge o Velocardiofacial. Ver conclusiones.



Conclusión

Sexo masculino.

La pérdida de 2.54 Mb de ADN en la región 22q11.21 de un cromosoma 22, abarca la región del síndrome de DiGeorge.

"El síndrome de delección (DS) 22q11.2 es una anomalía cromosómica que causa un cuadro clínico con malformaciones congénitas cuyos rasgos característicos incluyen defectos cardíacos, anomalías del paladar, dismorfismo facial, retraso en el desarrollo e inmunodeficiencia".

(fuente:ORPHA.NET)

Se recomienda asesoramiento genético.

Nº Copias	Tipo	Cromo	Banda	Min	Max	Tamaño (bp)	Nº Marc
Loss	1.0	22	q11.21	18916842	21465659	2548.817	3784

Genes:

PRODH, DGCR5, DGCR9, DGCR10, DGCR2, DGCR11, DGCR14, TSSK2, GSC2, SLC25A1, CLTCL1, HIRA, MRPL40, C22orf39, UFD1L, CDC45, CLDN5, LINC00895, SEPT5, SEPT5-GP1BB, GP1BB, TBX1, GNB1L, C22orf29, TXNRD2, COMT, MIR4761, ARVCF, TANGO2, MIR185, DGCR8, MIR3618, MIR1306, TRMT2A, RANBP1, ZDHC8, LOC388849, LOC284865, LINC00896, RTN4R, MIR1286, DGCR6L, LOC729444, TMEM191B, PI4KAP1, RIMBP3, ZNF74, SCARF2, KLHL22, MED15, POM121L4P, TMEM191A, PI4KA, SERPIND1, SNAP29, CRKL, AIFM3, LZTR1, THAP7, THAP7-AS1, TUBA3FP, P2RX6, SLC7A4, P2RX6P, LOC400891, BCRP2

Tabla 1. Tabla con las alteraciones genéticas detectadas:

Tipo: Gain=ganancia; Loss=pérdida;LOH: pérdida de heterocigosidad

Cromo: cromosoma

bp: pares de bases

Nº Marc: número de marcadores



Figura 1. Cariograma de la muestra analizada. A la derecha de los cromosomas se visualizan las ganancias (bandas/flecha) en azul y las pérdidas (bandas/flecha) en rojo. En lila regiones de LOH informadas. En la imagen se incluyen variantes benignas, no incluidas en el informe, de acuerdo a lo detallado en el consentimiento informado.

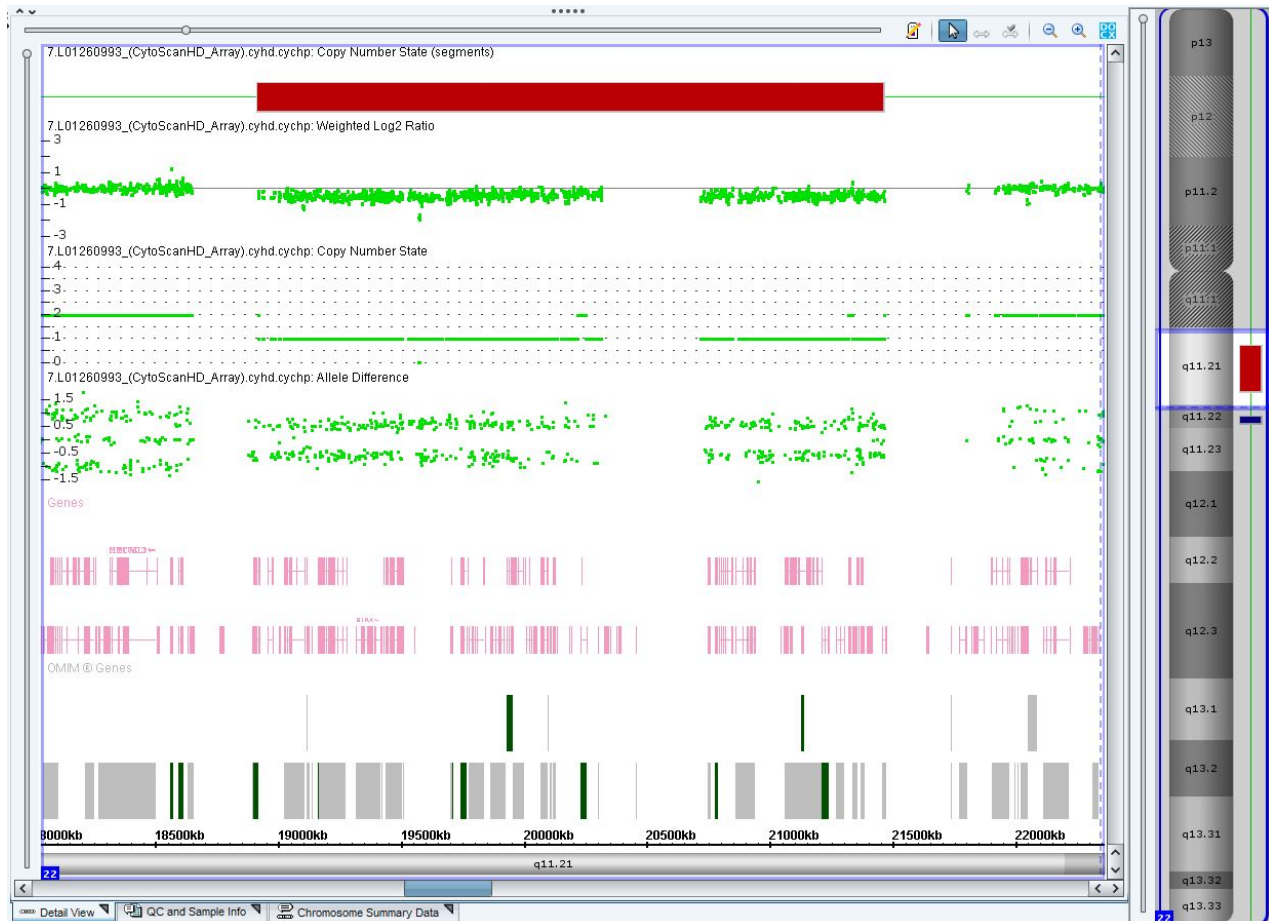


Figura 2. A la derecha detalle del cromosoma y región implicada. En el centro, detalle de la región implicada.

De arriba abajo:

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



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: