

## Screening Prenatal mediante arrays: hoja informativa.

### ¿Qué es la aneuploidía?

La aneuploidía es la pérdida o ganancia de algún cromosoma en el genoma de un individuo.

Si bien la mayoría de aneuploidías son incompatibles con la vida, las trisomías (ganancia de un cromosoma) de los cromosomas 13, 18, 21 y las que afectan a los cromosomas sexuales, así como la monosomía (pérdida de un cromosoma) del cromosoma X, son compatibles con la vida y son la causa de diferentes síndromes. En conjunto representan una de las principales causas de enfermedad genética.

### ¿Qué es un microarray?

Un microarray o chip de ADN es una nueva herramienta que permite analizar el genoma del futuro recién nacido de una forma mucho más detallada y en menos tiempo.

### ¿En qué se diferencia en relación a las técnicas clásicas?

Los chips de ADN permiten detectar pérdidas y ganancias submicroscópicas de material genético. El array de prenatal analiza alrededor de 150 regiones del genoma causantes de enfermedades genéticas que comportan trastornos graves del desarrollo (retraso mental, autismo, malformaciones congénitas,...) y que, a pesar de su pequeño tamaño, son detectables mediante esta técnica. Los arrays permiten detectar hasta un 32% más de anomalías que la citogenética convencional (Armengol et al., 2012. Clinical utility of chromosomal microarray analysis in invasive prenatal diagnosis. Human Genetics 131:513-23).

### ¿Cuánto tiempo es necesario para obtener el resultado?

El resultado puede estar informado en unos 5 días.

### Indicaciones

- ✓ Historia familiar de alteraciones cromosómicas
- ✓ Gestación con valores de riesgo en cribado bioquímico (*triple-screening*)
- ✓ Gestación con anomalías congénitas múltiples detectada por ecografía
- ✓ Gestación con cariotipo anómalo que precisa caracterización molecular
- ✓ Deseo de la pareja
- ✓ ... cualquier otra indicación en la que se requiera un estudio prenatal del cariotipo fetal.

### Obtención y preparación de muestras

1. Utilice tubos estériles para la recogida de muestras. No olvide rotular todos los tubos a enviar con el código de identificación de la muestra. En función del tipo de muestra siga las siguientes instrucciones:
  - a) **Líquido amniótico:** 2 tubos estériles de unos 10ml (total aprox. 20ml);
  - b) **Vellosidad coriales:** remitir la muestra en suero fisiológico dentro de un tubo estéril;
  - c) **Sangre fetal,** en tubo con EDTA (tapón lila).
2. Complete el formulario de petición de prueba y adjúntelo junto con la muestra.
3. Empaquete la muestra para evitar golpes o cambios bruscos de temperatura y remítala por mensajero a la siguiente dirección:

Reprogenetics  
C/Tuset, 23, 6è 1a  
08006-Barcelona  
T: +34.932.417.724
4. Mantenga la/s muestra/s a temperatura ambiente hasta el momento del envío. El envío debe realizarse también a temperatura ambiente. Si fuera necesario almacenar las muestras más de 12 horas tras la extracción (no recomendado), es importante que las mantenga refrigeradas (4°C), nunca las congele.
5. La muestra deberá llegar al laboratorio de lunes a jueves antes de las 15h (procure evitar periodos festivos).
6. Envíenos un correo electrónico, [pgdteam@reprogenetics.es](mailto:pgdteam@reprogenetics.es), cuando vaya a enviarnos la/s muestra/s, para que podamos estar atentos a su recepción.
7. Ante cualquier duda, contacte con nosotros llamando al teléfono 932417724 o por correo electrónico [pgdteam@reprogenetics.es](mailto:pgdteam@reprogenetics.es)