

www.cgngenetics.com | ESPAÑA | PORTUGAL | EEUU

ARRAY CGC®



DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS MEDIANTE ARRAY CGC®

230€

AMPLIADO
a 49 mutaciones

CONOCER PARA PREVENIR

A continuación se describen las ventajas de complementar el Diagnóstico Prenatal de las Displasias Esqueléticas, en los casos en que los datos clínicos no permiten un diagnóstico definitivo, con la realización de estudios moleculares utilizando la tecnología de microarrays.

Los textos han sido redactados por el Equipo de I+D+i de CGC Genetics® en colaboración con la Profesora Heloísa G. Santos, genetista médico y consultora de CGC Genetics®.

APLICACIÓN

- > Diagnóstico Prenatal, en casos en que haya sospecha ecográfica de DE en el feto;
- > Diagnóstico Prenatal en parejas con caso familiar anterior de sospecha de DE y sin diagnóstico;
- > Diagnóstico diferencial después de muerte fetal/aborto;
- > Diagnóstico diferencial en recién nacidos con DE.

Este test utiliza ADN extraído de diferentes tipos de muestras biológicas: vellosidades coriales, líquido amniótico, sangre o fibroblastos.

En el diagnóstico prenatal con muestras recogidas por técnicas invasivas, es necesario el envío simultáneo de una muestra biológica materna (saliva, células de la mucosa bucal obtenidas por torunda o sangre periférica) para excluir la presencia de células maternas.

DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Las Displasias Esqueléticas (DE), también denominadas como Osteocondrodisplasia o Displasias Óseas, están constituidas por cerca de 400 enfermedades genéticas del esqueleto. Su diagnóstico es muchas veces muy difícil y su clasificación está basada en las características del examen clínico, radiológico, histopatológico y molecular (Superti, Furga y Unger, 2007). Aunque raras, en su conjunto constituyen el 5% de las enfermedades genéticas en el recién nacido (Orioli et al., 1986) y son la causa de graves problemas, tanto a los familiares como a los pacientes, dada su morbilidad y elevada mortalidad que se puede manifestar desde el periodo prenatal. Frecuentemente, existe un importante riesgo de recurrencia en los hijos o en los hermanos de los casos identificados.

A pesar de ser enfermedades raras, las pruebas genéticas pueden mejorar el diagnóstico clínico, muchas veces incompleto, y conseguir, de forma determinante, un diagnóstico diferencial más precoz y preciso, particularmente durante el periodo prenatal.

IDENTIFICACIÓN PRENATAL DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Como es sabido, las DE pueden identificarse en el feto durante el 2º Trimestre y, con frecuencia, antes de las 20 semanas. En la mayoría de las situaciones, no existe historia familiar de DE y el diagnóstico, basado esencialmente en las características ecográficas del feto, es muy difícil, ignorándose en cerca del 60% de los casos (Krakow et al., 2008). Lamentablemente, también en las situaciones de muerte fetal, la realización de estudio radiológico del esqueleto y estudios feto-patológicos, tienen resultados lentos, muy costosos, y, con frecuencia, también no concluyentes.

Los diferentes estudios epidemiológicos realizados en los últimos años, permitieron conocer las patologías más prevalentes identificables en el feto, que son las siguientes: Displasia Tanatofórica, Osteogénesis Imperfecta (tipo recesivo), Acondrogénesis Tipo IB e II, Displasia Campomélica e incluso, en algunos estudios, la Acondroplasia (Krakow et al., 2008; Orioli et al., 1986).

ARRAY CGC® PARA EL DIAGNÓSTICO DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS (PATENTE SOLICITADA)

La caracterización molecular de los genes responsables de estas patologías esqueléticas nos irá permitiendo aumentar la capacidad de diagnóstico de las situaciones más comunes diagnosticables durante el periodo prenatal.

El panel, especialmente desarrollado para el diagnóstico de estas patologías más frecuentes, está constituido por **49** mutaciones puntuales, presentes en **6** genes directamente implicados en estas DE.

FGFR3	COL2A1	SLC26A2	CRTAP	LEPRE1	SOX9
Acondroplasia y Displasia Tanatofórica	Acondrogénesis tipo II	Acondrogénesis tipo IB	Osteogénesis Imperfecta tipo recesivo	Osteogénesis Imperfecta tipo recesivo	Displasia Campomélica

RESULTADOS EN 2 A 3 SEMANAS

NOTA IMPORTANTE

Con este cribado se pretende mejorar la capacidad de identificación de DE en embriones, fetos, nacidos muertos, así como en recién nacidos aún sin diagnóstico. Un resultado negativo no excluye la posibilidad de tratarse de una mutación o de DE no incluida en el panel. Esta contribución molecular no pretende ser una alternativa a los restantes estudios clínicos, pero representa un valioso complemento. Los resultados requieren siempre una posterior evaluación y se recomienda específicamente el apoyo conjunto de Consulta de Diagnóstico y Asesoramiento Genético.

SE RECOMIENDA LEER ADEMÁS

Diagnóstico Molecular de Craneosinostosis mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Molecular de Trastornos Metabólicos mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Molecular de Síndrome de Bardet-Biedl mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Molecular de Síndrome de Noonan y otros síndromes relacionados mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Molecular de Sorderas Congénitas mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Molecular de Trombofilias y Farmacogenética de Dicumarínicos mediante ARRAY CGC®
 Diagnóstico Prenatal Plus+®
 Cribado Prenatal y Diagnóstico Prenatal Precoz
 Retraso del Desarrollo Psicomotor

REFERENCIAS

- Superti-Furga A, Unger S. 2007. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2006 revision. Am J Med Genet A. 143(1):1-18.
- Krakow D, Alanay Y, Rimoin LP, Lin V, Wilcox WR, Lachman RS, Rimoin DL. 2008. Evaluation of prenatal-onset osteochondrodysplasias by ultrasonography: a retrospective and prospective analysis. Am J Med Genet A. 146A(15):1917-24.
- Orioli IM, Castilla EE, Barbosa-Neto JG. 1986. The birth prevalence rates for the skeletal dysplasias. J Med Genet. 23(4):328-32.

LINKS ÚTILES

<http://www.cggenetics.com>
<http://www.genetests.com>
<http://www.orpha.net>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

ESPAÑA
 clientes@cggenetics.com
 T: + 34 91 426 11 44

EEUU Y CANADA
 info@cggenetics.com
 T: +1 973-623-1264
 Toll Free: 1-877-242-5229

OTROS PAÍSES
 dcc@cggenetics.com
 T: +351 223 389 900

