



# CarioChip®

## Cariotipo Molecular

### ¿QUÉ ES?

**CarioChip®** es una herramienta diagnóstica que permite analizar el genoma humano con el objetivo de identificar las alteraciones cromosómicas responsables de malformaciones congénitas o trastornos intelectuales.

### ¿QUÉ INFORMACIÓN APORTA?

El ADN de la muestra (fetal o postnatal) se hibrida sobre un microchip genómico que permite identificar en un solo paso:

- ⦿ Variaciones en el número de copias (CNV).
- ⦿ Polimorfismos en cualquier región de cualquier cromosoma (Whole Genome).
- ⦿ Alteraciones cromosómicas desequilibradas.
- ⦿ Pérdida de heterocigosidad (LOH).
- ⦿ Indica ausencia de heterocigosidad (AOM).

### BENEFICIOS

- ✓ **Rapidez**  
Resultados a partir de una semana (según tipo y volumen de muestra).
- ✓ **Mayor resolución**  
Detecta alteraciones genéticas que pasan desapercibidas en el cariotipo convencional, permitiendo la identificación de pequeñas alteraciones.
- ✓ **Mayor capacidad**  
Interpretación diagnóstica que permite la identificación de más de 250 síndromes.

### ¿PARA QUÉ PACIENTES RESULTA ÚTIL?

#### CarioChip® Prenatal

Análisis completo del genoma (Whole Genome Microarrays) con 750 K de resolución frente a 60 K de otras tecnologías presentes en el mercado.

Indicado para estudios prenatales:

- ⦿ Edad materna mayor de 35 años.
- ⦿ Descubrimientos ecográficos anómalos.
- ⦿ Historia materna de aborto recurrente.
- ⦿ Alteraciones en embarazos previos.
- ⦿ Índice de riesgo elevado en el triple screening.
- ⦿ Cariotipo fetal anómalo que requiera estudio molecular detallado.
- ⦿ Ansiedad materna.

#### CarioChip® Postnatal

Análisis completo del genoma (Whole Genome Microarrays) con 750 K de resolución de marcadores. Analiza SNP's y regiones no polimórficas.

Indicado para casos pediátricos:

- ⦿ Rasgos dismórficos o anomalías congénitas.
- ⦿ Cariotipo normal pero con manifestación clínica (Sospecha de retraso mental o de desarrollo).
- ⦿ Trastorno de espectro autista o alguna manifestación clínica compatible con una alteración cromosómica concreta.
- ⦿ Cariotipo anómalo que requiera estudio molecular detallado para identificar los límites de traslocaciones aparentemente equilibradas pero con manifestación clínica, y duplicaciones.

**MUESTRA**  
Prenatal Líquido amniótico/ vellosidad corial  
Postnatal Sangre total EDTA

**VOLUMEN**  
Prenatal 15 mL  
Postnatal 2 mL



**CONSERVACIÓN MUESTRA**  
Prenatal 5+/-3 °C  
Postnatal 20+/-5 °C



**PLAZO DE ENTREGA (\*Puede sufrir variaciones)**  
Prenatal 6 días laborables  
Postnatal 20 días laborables