



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