



## QF-PCR

Diagnóstico Prenatal de Anomalías Cromosómicas

### ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Las anomalías cromosómicas son alteraciones en la estructura o número de cromosomas de una célula. Estas anomalías son con frecuencia causa de la muerte del feto o del nacimiento del bebé con severas patologías. La detección precoz de dichas anomalías es fundamental para obtener toda la información necesaria, sobre las alternativas existentes, y así tomar la decisión que considere más adecuada.

Hasta hace poco para la confirmación de tales anomalías se realizaban cariotipos y FISH a partir de células de líquido amniótico o vellosidades coriónicas. En la actualidad existen técnicas moleculares más rápidas y precisas, como es la técnica de QF-PCR.

### QF-PCR

En los últimos 10 años se ha ido desarrollando una nueva técnica: Se llama QF-PCR, un acrónimo de Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction. Es decir, una técnica que combina la PCR con la técnica de fluorescencia cuantificable.

Este test identifica, en menos de 24 h, las anomalías cromosómicas más frecuentes, buscadas en el cariotipo prenatal convencional: las alteraciones numéricas de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y.

Las principales anomalías o desórdenes numéricos cromosómicos más frecuentes en humanos, que este test detecta son:

- Cromosoma 21: Síndrome de Down (trisomía)
- Cromosoma 18: Síndrome de Edwards (trisomía)
- Cromosoma 13: Síndrome de Patau (trisomía)
- Cromosomas sexuales X e Y:
- Síndrome de Turner: X0 (monosomía)
- Síndrome de Klinefelter: XXY
- Otras aneuploidías: XXX; XYY

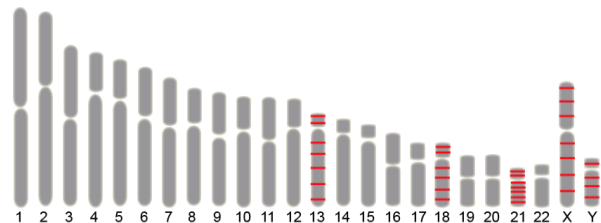
### OBJETIVOS DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Los objetivos del diagnóstico prenatal son:

- 1- Detectar anomalías en la vida fetal.
- 2- Permitir una elección informada a las parejas con riesgo de tener un hijo con una anomalía.
- 3- Proporcionar tranquilidad y reducir la ansiedad, en especial entre grupos de alto riesgo.

### CARACTERÍSTICAS DE ESTA PRUEBA

En la línea de diagnóstico genético, Genologica ha desarrollado un test para el estudio de anomalías cromosómicas (QF-PCR) basado en el análisis de 28 loci en una sola reacción.



Relación de regiones analizadas mediante este test.

### VENTAJAS DE GENO QF-PCR

Genologica está especializada en el Diagnóstico Genético Prenatal y ofrece la posibilidad de analizar el ADN de células fetales, mediante técnicas basadas en la tecnología de la PCR, para poder detectar durante el embarazo, de la manera más rápida posible, eventuales defectos congénitos en el feto. Esta técnica presenta las siguientes ventajas:

- Máxima fiabilidad con pequeñas cantidades de muestra ya que necesita menos de 1 ml de líquido amniótico (no es necesario cultivo celular previo)
- Detecta el 70-80% de las aberraciones cromosómicas causantes de defectos congénitos (99.8-99.9% en embarazos de bajo riesgo).
- Permite el diagnóstico de las aneuploidías y otras importantes anomalías cromosómicas en 24-48 horas.
- Tiene alta sensibilidad
- Muestra alta especificidad
- Al haberse automatizado, permite analizar gran número de muestras de forma simultánea, reduciendo el costo.

### MUESTRA

Muestras susceptibles de ser analizadas:

- Líquido amniótico (sin cultivo previo) obtenido mediante amniocentesis.
- Vellosidad coriónica obtenida mediante biopsia transcervical o punción abdominal.
- Sangre fetal del cordón umbilical obtenida mediante cordocentesis.
- Restos abortivos.

