

CARIOMAP



La última tecnología en detección de variantes estructurales (mapeo por imagen) al servicio del diagnóstico en la neuropediatría.

Mapeo genómico por imagen (BIONANO)

~100X cobertura media(germinal)

~400X cobertura media (mosaicismo del 1%)

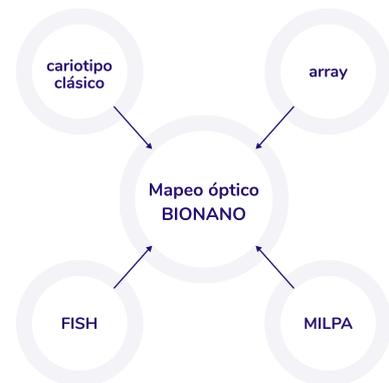
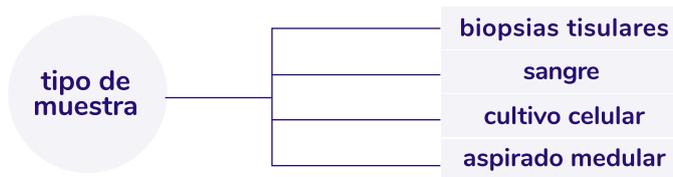
Resolución: 500bp

Permite la detección de: reordenamientos balanceados y no balanceados (translocaciones, inversiones, inserciones), genes de fusión, mosaicos de hasta un 1% de fracción alélica, CNVs de hasta 500 bp, así como expansiones de repeticiones nucleotídicas (X-Frágil etc).

CarioMAP nos permite detectar en una sola prueba:

- Eventos genómicos estructurales con una resolución 10.000 veces mayor que por cariotipo clásico y 100 veces mayor que el array;
- Variantes balanceadas: inversiones, translocaciones, inserciones, fusión de genes, ring-chromosomes.
- Expansiones de repeticiones nucleotídicas origen de muchas enfermedades neurológicas (X_Frágil, Distrofias miotónicas, Ataxias).
- Variantes estructurales en mosaico de hasta un 1% de fracción alélica (VAF).

Detección de variaciones estructurales ultrasensible y ultraespecífica que permite acelerar la detección de SVs sustituyendo hasta 4 tecnologías usadas habitualmente por los citogenetistas.



Método	Resolución	Características
Cariotipo clásico	5-10 Mpb	Requiere cultivo celular. Representación sesgada de líneas celulares por fallos de cultivo o crecimiento preferencial de una línea celular. Metodología técnica poco automatizada. Interpretación laboriosa. Resolución limitada. Ausencia visualización de reordenamientos crípticos.
FISH	100 Kpb	Análisis cromosómicos muy localizados y puntuales. Alto coste.
Array	50 Kpb	No detecta reordenamientos estructurales balanceados. No permite detección mosaicos de bajo grado.
Mapeo óptico (BIONANO)	500pb	Automatización completa de: Deleciones, duplicaciones Reordenamientos balanceados y no balanceados Genes de fusión Mosaicos 1% VAF Expansiones de repeticiones nucleotídicas