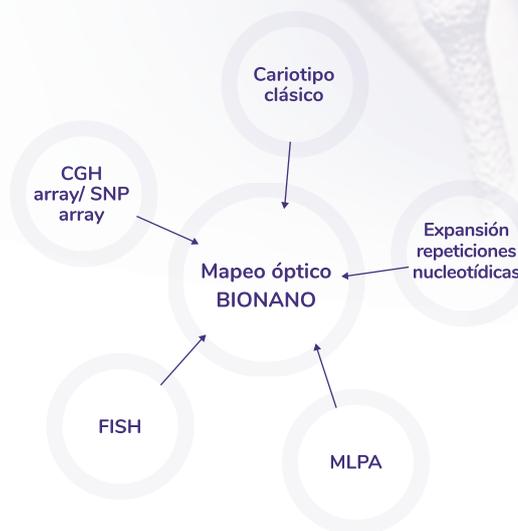
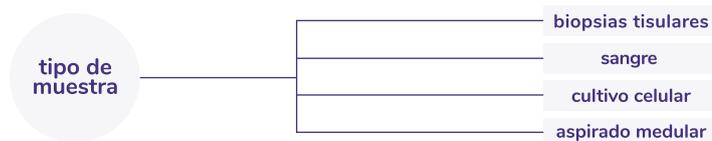


La revolución en citogenética

5 TECNOLOGÍAS en un tiempo de respuesta de 5 DÍAS

Detección de variaciones estructurales ultrasensible y ultraspecífica, que permite acelerar la detección de SVs sustituyendo hasta 5 tecnologías usadas habitualmente por los citogenetistas. Detección de mosaicos estructurales de hasta un 1% de fracción alélica.



CARIOMAP SUPERA LOS LÍMITES DE RESOLUCIÓN, CITOGÉNÉTICA Y CITOGÉNÓMICA EN UN ÚNICO PROCESO

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

Estudios presentados en la Reunión de la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG) 2020 que demuestran una concordancia del 100% entre el sistema de mapeo óptico y las pruebas citogenéticas estándar.

Estudio	Nº de casos	Concordancia	Conclusión
Hoischen y cols. Radboud University Medical Center	48 (leucemias)	100%	Mapeo óptico puede reemplazar citogenética clásica
Hoichsen y cols.	2 (casos no resueltos)	Superior al standard	
Heinrich y cols. MVZ Martinsried in Germany	19 (variedad de trastornos: infertilidad masculina, microcefalia, retraso en el Desarrollo, crisis epilépticas...)	100%	Identifica SVs indetectables con otras tecnologías Identifica SVs complejas cuya detección previa había con llevado una larga y laboriosa investigación
Neveling y cols. Radboud University	40 (retraso mental y abortos recurrentes)	100%	Detección completa de SVs altamente complejas
Dr. Brandon LaBarge Penn State Health and Penn State College of Medicine	Describe el uso del sistema de mapeo óptico en una amplia variedad de tumores sólidos : "Genome imaging of head and neck solid tumors: oropharyngeal, tongue, and thyroid cancers,"		

CONCLUSIÓN

Hasta ahora los métodos citogenéticos y citogenómicos debían combinarse y complementarse con otros métodos moleculares para proporcionar una evaluación pronóstica y clínica de cada paciente. Esto IMPLICABA elegir la prioridad y el tipo de muestra para cada caso, lo que suponía tiempos diagnósticos largos y duplicidades de muestras. El mapeo óptico proporciona todos los reordenamientos del genoma con una sola prueba detectando incluso los mosaicismos de hasta un 1% de frecuencia alélica.