

CARIOMAP PARA ONCOLOGÍA



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

Mapeo genómico por imagen (BIONANO)

~100X cobertura media(germinal)

~400X cobertura media (mosaicismo del 1%)

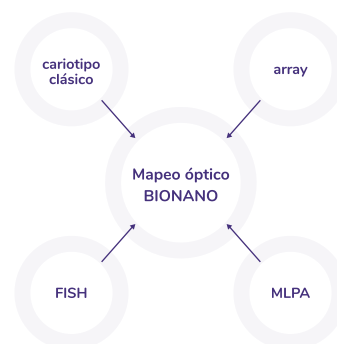
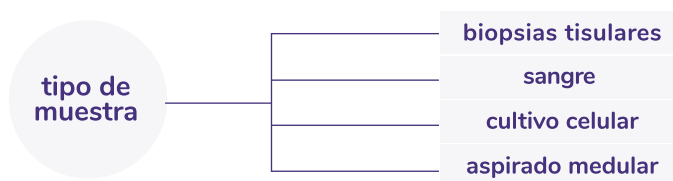
Resolución: 500bp

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.
- 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

The characterization of tumour cells by genetic methods is now regarded as being important as the traditional morphological approach to diagnosis. This trend is being accelerated by the introduction of monoclonal antibody therapy and by novel drugs designed to target specifically the molecular abnormalities responsible for the development of the tumor. Somatic genetic changes therefore increasingly define not just the diseases themselves, but the way in which an individual patient should best treated and monitored.

SabrinaTosi & Alistair G. Reid. *The genetic basis of haematological cancers.* John Wiley & Sons Ltd