

¿Qué es un cariotipo molecular?

Los cariotipos moleculares son estudios de detección y diagnóstico aneuploidías. Van más allá del tamizaje que ofrece el panel Dúo Marcador + Preeclampsia o la prueba NIPT. En condiciones normales, las personas poseen 46 cromosomas, 23 heredados de la madre y 23 del padre. En ocasiones, los óvulos o los espermatozoides presentan errores durante la división celular, lo que resulta en un feto con un número incorrecto de cromosomas o en términos médicos una aneuploidía. Tener un número incorrecto de cromosomas genera una enfermedad. Nanolab, en su línea Nanocare, cuenta con dos cariotipos moleculares: Constitutional y Karyolite. Cada uno de estos cariotipos moleculares cuenta con diferentes alcances. También es posible emplear secuenciación (NGS) a modo de cariotipo.

Constitutional

El cariotipo molecular Constitutional se basa en la tecnología BACs on Beads desarrollada por Perkin Elmer y se enfoca en detectar las aneuploidías más comunes asociadas a los cromosomas 13, 18, 21 y los cromosomas sexuales. Además, este cariotipo molecular también identifica microdeleciones, que son situaciones donde se pierde información en algún cromosoma, dando lugar a un síndrome genético. Para llevar a cabo este estudio, se utiliza una muestra de vello cordal o líquido amniótico para extraer y analizar ADN.



Síndromes por aneuploidía detectables con el cariotipo molecular Constitutional:

- Trisomía 13 o Síndrome de Patau
- Trisomía 18 o Síndrome de Edwards
- Trisomía 21 o Síndrome de Down
- Aneuploidías de los cromosomas sexuales, como es el síndrome de Klinefelter (XXY) o síndrome de Turner (X0).
- Síndromes por microdelección detectables con el cariotipo molecular

Constitutional:

- Síndrome de DiGeorge
- Síndrome de Williams-Beuren
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Smith Magenis
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn
- Síndrome de Cri du Chat
- Síndrome de Langer Giedion
- Síndrome de Miller Dieker



Karyolite

El cariotipo molecular Karyolite analiza los 46 cromosomas, a diferencia del cariotipo molecular Constitutional que se centra en los pares de cromosomas 13, 18, 21 y cromosomas sexuales. Esta herramienta genética sirve para detectar y diagnosticar aneuploidías en todos los cromosomas. Sin embargo, carece de la función de detección de microdelecciones y mosaicos.

El cariotipo molecular Karyolite está indicado para la cirugía fetal, ya que antes de realizarla se debe realizar un análisis de los cromosomas. En estos casos, Nanolab trabaja con uno de los centros con más experiencia en este tipo de cirugía en la Ciudad de Monterrey y Nuevo León.

Nanolab, a través de su línea Nanocare, también te acompaña en momentos difíciles. Con el cariotipo molecular Karyolite, se investigan casos de aborto repetitivo, definido como dos o más abortos en una pareja. El cariotipo molecular Karyolite examina el tejido fetal y determina si las causas de aborto son de origen genético.

Servicio Personalizado Nanocare

Nanolab comprende lo estresante que es esperar los resultados de un diagnóstico. Por ello, realizamos los cariotipos moleculares de manera diligente. Una vez recibida la muestra, te entregamos los resultados en 72 horas. Si se detecta una anomalía o a petición del paciente, Nanolab ofrece los servicios de asesoría genética con nuestro genetista clínico, quien podrá brindar una explicación para interpretar los resultados, entender las probabilidades de heredabilidad, explicar las enfermedades y mutaciones detectadas, y proponer opciones encaminadas a lograr un embarazo exitoso y saludable.

