

## ¿Cuáles son los beneficios del CGH array?

- Podría ser de ayuda para ti y para tu doctor para estar al tanto de los problemas de salud comúnmente asociados al desequilibrio cromosómico de tu hijo.
- Podría ayudar a predecir lo que le espera tu hijo cuando vaya creciendo.
- Podría mostrar qué genes en concreto están incluidos en la delección o duplicación de tu hijo. Si el gen se asocia con una característica o problema de salud particular, podría ayudar a guiar el manejo clínico y tratamiento de tu hijo.
- Te puede ayudar a obtener ayudas para tu hijo, por parte de especialistas.
- Puedes elegir unirte a asociaciones de pacientes y ponerte en contacto con otros padres que se enfrentan a retos similares.
- Los padres u otros miembros de la familia se pueden someter al estudio para ver si son portadores de cambios en su ADN. El ser portador de cambios puede suponer un riesgo de tener más hijos con una anomalía cromosómica.

## ¿Cuáles son las limitaciones del array CGH?

- Algunos cambios en el ADN no pueden ser detectados por array CGH (por ejemplo cambios sumamente pequeños en el ADN o reordenamientos que no conlleven pérdida o ganancia de material de ADN).
- Puede identificar cambios cromosómicos llamados cambios en el número de copia (CNVs). Estos cambios son frecuentes en la población general y a menudo no son patológicos, pero algunas veces un CNV sí puede afectar a la salud y al desarrollo. Las CNVs pueden generar dificultades a la hora de interpretar un array por lo que se necesita estudiar las muestras de ambos progenitores para ayudar a dicha interpretación.

## Las familias comentan:...

“ Nuestro genetista utiliza una analogía para poner las cosas de manera más sencilla. El dice que los resultados de las antiguas pruebas eran como un mapa del mundo desfasado que mostraba solo una vista general del mundo (ejemplo: los países). En cambio, el análisis del array es como utilizar el Google-earth, que nos permite ampliar la zona y ver más detalles, (ejemplo: las calles). El array nos da una idea más clara y más detallada de qué genes, si los hay en la zona afectada, se han perdido o duplicado.

“ Sin el array CGH no sabríamos la causa de la condición en la que se encuentra de mi hijo. Ahora que lo sabemos, podemos mirar hacia delante y continuar con nuestras vidas.



Ayuda e información  
**Rare Chromosome Disorder  
Support Group**  
PO Box 2189, Caterham,  
Surrey CR3 5GN, UK  
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766  
info@rarechromo.org  
www.rarechromo.org

Producido con la ayuda de  
EuroGentest  
www.eurogentest.org



Este documento no es sustitutivo del consejo médico personal. Las familias deberían ir a consulta de un clínico médico genético cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo de pacientes y la salud. Hasta el momento, esta es la mejor información disponible. Ha sido recopilada por *Unique* y revisada por Dr Shehla Mohammed y Dr Caroline Ogilvie. Guy's Hospital, Londres, Inglaterra y profesor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor Genética Reproductiva, Universidad de Warwick, Inglaterra 2010. Traducción: Mónica Martínez-García, PhD-Student, área de Genética y Genómica del IIS-FJD; Madrid (España).

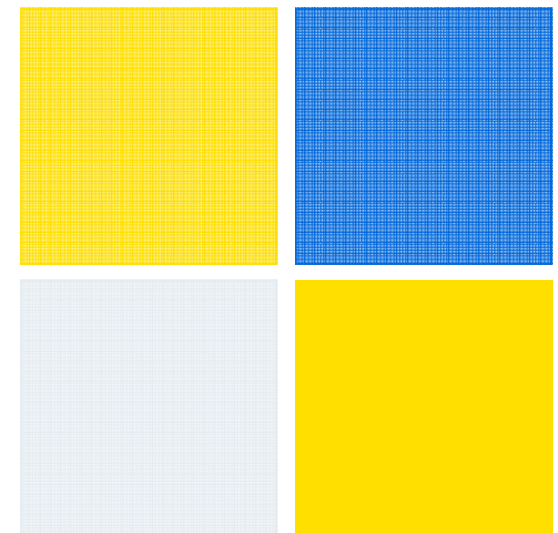
Copyright © **Unique 2011**

Rare Chromosome Disorder Support  
Registered in England and Wales

Group Charity Number 1110661  
Company Number 5460413



# Hibridación genómica comparada por microarray/ microchip (array/chip de CGH)



## ¿Qué son los cromosomas?

Los cromosomas son moléculas localizadas en los núcleos de todas las células del cuerpo y llevan información genética para el desarrollo y función del mismo. Los cromosomas se encuentran en parejas, uno por cada progenitor (en total 23 parejas), que se numeran del 1 al 22 ordenadas de mayor a menor tamaño. La última pareja, el par 23 corresponde a los cromosomas sexuales, donde las mujeres tienen dos cromosomas X (XX), y los hombres, en cambio, tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). Además, cada cromosoma tiene un brazo corto (llamado p) y un brazo largo (llamado q).

## Observando los cromosomas (análisis cromosómico)

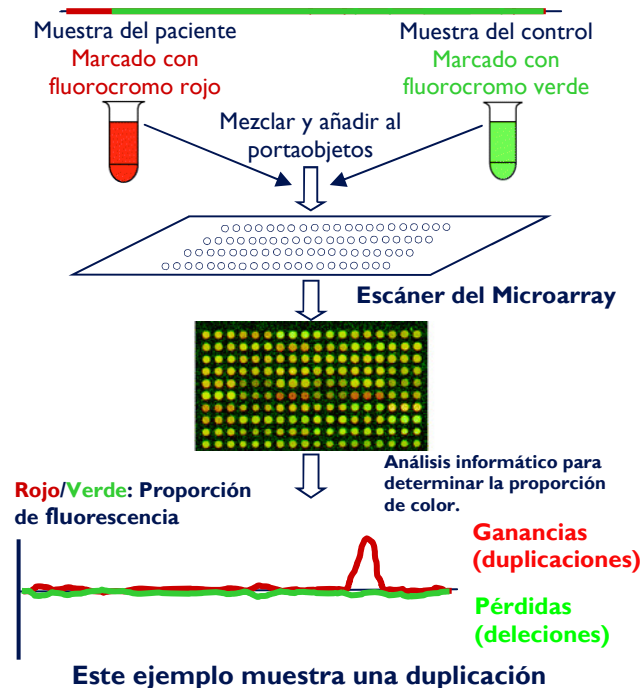
Los cromosomas no pueden verse a simple vista, pero si los tiñes y los amplias varios cientos de veces, a través de un microscopio, se puede ver que cada cromosoma tiene un patrón distintivo de bandas claras y oscuras. Esta forma de estudiar los cromosomas, llamado comúnmente **cariotipo**, permite detectar pérdidas o ganancias de material cromosómico (desequilibrio cromosómico) o reordenamientos cromosómicos, si son lo suficientemente grandes. Sin embargo, a menudo, la cantidad de material ganado (duplicado) o perdido (delecionado) puede ser tan pequeña que sea imposible de detectar mediante este test cromosómico de rutina, dando el análisis cromosómico de tu hijo por cariotipo un resultado de patrón normal. Un nuevo test con mayor resolución para analizar cromosomas es el llamado test de **hibridación genómica comparada por microarray/microchip (array/chip de CGH)**.

## ¿Qué es un array/chip de CGH?

El array de CGH es una tecnología avanzada que permite la detección de desequilibrios cromosómicos, incluso aquellos de tamaño crítico no detectables por cariotipo. Las limitaciones en cuanto a la detección mediante cariotipo de anomalías cromosómicas, depende de la resolución del microscopio y del tamaño de los cambios cromosómicos. Estas pequeñas anomalías, se llaman a menudo alteraciones submicroscópicas porque no son observables por el microscopio, y aunque sean pequeñas pueden seguir interrumpiendo el desarrollo del individuo. También reciben otros nombres como microdelecciones (pequeñas pérdidas) y microduplicaciones (pequeñas ganancias). El array CGH, se denomina también CGH array o simplemente microarray.

El array de CGH permite comparar el ADN de tu hijo con una muestra de ADN de un individuo control (sin anomalías) y evaluar las diferencias entre los dos juegos de ADN. De esta forma, se pueden identificar si existen delecciones o duplicaciones (desequilibrios) en el ADN de tu hijo. Mediante este análisis, se puede saber qué genes están afectados en cualquier desequilibrio.

**Principios del array CGH.** El ADN del paciente y de un control se marcan con fluorocromos de diferente color (imagen inferior: colores rojo y verde) y se añaden al array (una superficie sólida, normalmente suele ser un portaobjetos, en el que se colocan hebras cortas de DNA en forma de puntos). Las muestras se unen al ADN sin marcar que está anclado al portaobjetos. Cuando no hay cambios entre la muestra del paciente y del control, las muestras del paciente y del control se unen por igual al ADN del portaobjetos y por lo tanto habrá la misma cantidad de fluorescencia roja y verde (el resultado es amarillo). En las regiones donde haya una duplicación en la muestra del paciente, habrá más cantidad de fluorescencia roja que de verde; y a la inversa, cuando hay delecciones, el resultado es una reducción de la fluorescencia roja y un aumento de la fluorescencia verde.



## ¿Qué muestras se necesitan para el array CGH?

El array CGH se puede realizar a partir de muestras de sangre tanto de individuos adultos como de niños. En ocasiones, también se pueden analizar muestras prenatales, como por ejemplo, líquido amniótico procedente de amniocentesis o vellosidad corial (tejido placentario) procedente de la biopsia corial (BC).

## ¿Porqué se ha ofrecido el CGH array a nuestro hijo?

Tu doctor o genetista considerará realizar el análisis del array, si tu hijo tiene problemas de aprendizaje, defectos del desarrollo, alteraciones en el comportamiento o anomalías congénitas u otros problemas médicos tales como convulsiones. Estudios recientes han estimado que alrededor del 15% de los niños con retraso en el crecimiento o aprendizaje suelen tener anomalías cromosómicas que no pueden ser detectados por el análisis cromosómico convencional pero sí pueden ser identificados mediante array CGH.

## ¿Cómo se darán los resultados?

Los resultados probablemente te los dará tu genetista, que te explicará en detalle los resultados de tu hijo. Casi seguro que recibirás una guía con indicaciones para el seguimiento del paciente. Si no, probablemente recibirás un resultado preliminar del doctor que hizo el análisis y si lo considera apropiado se te remitirá al genetista.

## ¿Cuánto tardan los resultados?

Los resultados suelen estar disponibles en 6-8 semanas. El análisis de un recién nacido con múltiples defectos se considera una prioridad y por tanto los resultados podrían estar disponibles algo antes.

## ¿Qué ventajas tiene el array CGH?

- Los 46 cromosomas se pueden estudiar en un único test.
- Es más sensible y más preciso que un cariotipado convencional.
- Un diagnóstico de array CGH puede evitar que tu hijo pase por muchas otras pruebas.
- Puede revelar genes específicos incluidos en las delecciones y las duplicaciones.
- Puede ser útil para definir mejor los puntos de rotura, en desequilibrios que ya se conocen.