

# SOLICITUD DE ESTUDIO ANEUPLOIDÍAS 13, 18, 21, X, Y

F-MOL-24-00

## INFORMACIÓN GENERAL

Las aneuploidías autosómicas son las alteraciones cromosómicas más comunes. Las trisomías 13, 18 y 21 son las más frecuentes en recién nacidos y en tejido de muerte perinatal, y causan los Síndrome de Patau, Edwards y de Down, respectivamente.

En el caso de aneuploidías en los cromosomas sexuales, provocan algún síndrome como Turner, Triple X, Klinefelter y XYY).

### Metodología e Interpretación de Resultados

Se emplea la técnica de MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) en donde se analiza el cambio en el número de copias empleando 8 sondas para cada cromosoma 13, 18, 21 y X; y 4 sondas para el cromosoma Y. Estas regiones son amplificadas mediante Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) y analizados por electroforesis capilar en el ABI PRISM 3130-Avant Genetic Analyzer®. Para evaluar los resultados se emplea el Software Coffalyser (MRC-Holland) que identifica ganancias mayores a 1.3 y pérdidas menores a 0.7 en el número de copias (CNV) del material genético.

### Limitaciones de la Prueba

Para diagnóstico prenatal, el uso de muestras de líquido amniótico, vellocidades coriónicas, etc, pudieran estar contaminadas con células de la madre y esto podría interferir con el resultado y las conclusiones del estudio. Por lo anterior se sugiere siempre correlacionar los resultados con la clínica y complementar el estudio con otras técnicas diagnósticas.

### Muestras Traídas al Laboratorio y Condicionadas

Aquellas muestras que no fueron colectadas por nuestro personal, y que a juicio del Personal Químico sean consideradas como "Muestras Sujetas a Proceso", el Laboratorio no puede garantizar la obtención del resultado debido al desconocimiento de la integridad y cantidad del DNA contenido en la misma, debida a las condiciones de toma, transporte y almacenamiento de la muestra. Firma de aceptado (en caso de que aplique): \_\_\_\_\_

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre del médico solicitante: \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_