



# Diagnóstico Genético Prenatal

GENETIX



[www.genetix.com.co](http://www.genetix.com.co)



# ¿Qué es el diagnóstico prenatal?

El diagnóstico prenatal ofrece estrategias que permiten conocer la salud fetal. El diagnóstico precoz y certero de malformaciones congénitas y su confirmación mediante diferentes técnicas de laboratorio, posibilita la adopción de medidas adecuadas durante el embarazo y el parto para evitar riesgos mayores al feto y la madre, mejorando el pronóstico del recién nacido. En la actualidad, existe la opción de tratamiento in-útero, para estos casos seleccionados. Así mismo, conocer la patología del feto y su origen permitirá a los padres del bebé, tomar decisiones acerca del presente y futuros embarazos.

---

## Pruebas de Diagnóstico Prenatal



### Cariotipo Prenatal

**Análisis de cromosomas mediante un cultivo celular.**

**Utilidad:** Diagnóstico de aneuploidías como síndrome de Down o alteraciones estructurales mayores como síndrome de Cri-Du-Chat (5p-) o translocaciones.

**Uso clínico:** Fetos con malformaciones, fetos con pruebas de tamizaje positivo o con sonolucencia nucal aumentada.

---



### FISH para Aneuploidías

**Análisis de cromosomas específicos con diagnóstico en 24 horas.**

**Utilidad:** Diagnóstico de aneuploidías, como síndrome de Down la más frecuentemente detectada.

**Uso clínico:** Fetos con malformaciones cardíacas conotruncuales, fetos con pruebas de tamizaje positivo o con sonolucencia nucal aumentada, para confirmación de un diagnóstico rápido.



## FISH para Microdeleciones

**Análisis de microdeleciones específicas.**

**Uso clínico:** Síndrome del 22q11, síndrome de Williams, entre otros.

**Nota:** Contamos con servicio de extracción de ADN fetal para ampliación de estudios moleculares en caso de que se requiera.



## Microarreglos o Hibridación Genómica Comparada (a-CGH)

**Análisis de todos los cromosomas además de pequeñas deleciones y duplicaciones a lo largo del genoma.**

**Utilidad:** Diagnóstico de aneuploidías, como síndrome de Down o alteraciones estructurales pequeñas no detectables mediante cariotipo.

**Uso clínico:** Fetos con malformaciones y FISH o cariotipo normales. Sospecha clínica de microdelección.



## Paneles de Análisis Multigénico (PAM's):

Permiten el análisis de varios genes de forma simultánea de acuerdo con la condición a evaluar. El médico puede elegir los genes de interés o en Genetix contamos con paneles predeterminados de acuerdo con la enfermedad.

**Uso Clínico:** Displasias esqueléticas, cardiopatías congénitas y malformaciones cerebrales entre otras.



## Exoma Fetal

Analiza la región codificante de 5.000 genes conocidos y relacionados a enfermedades genéticas en el feto. En ocasiones es necesario realizar esta misma prueba en los padres para confirmar ciertos hallazgos.

## Cariotipo Prenatal

Muestra	Estabilidad	Cantidad	Tubo	Oportunidad de resultado
▶ Líquido amniótico	Ambiente: 12 - 24 horas	15 - 20 ml	Jeringa con aguja sellada y émbolo asegurado.	15 - 20 días calendario
▶ Sangre fetal		1 ml	Heparina sódica (tapa verde).	

## FISH para Aneuploidías y FISH para Microdeleciones

Muestra	Estabilidad	Cantidad	Tubo	Oportunidad de resultado
▶ Líquido amniótico	Ambiente: 24 - 48 horas	15 - 20 ml	Jeringa con aguja sellada y émbolo asegurado.	24 - 48 horas
▶ Vellosidad corial		3 - 5 mg	Deben venir en medio del cultivo que provee Genetix.	
▶ Sangre fetal		1 ml	Heparina sódica (tapa verde).	

## Microarreglos o Hibridación Genómica Comparada (a- CGH), Paneles de Análisis Multigénico (PAM's) y Exoma Fetal

Muestra	Estabilidad	Cantidad	Tubo	Oportunidad de resultado
▶ Líquido amniótico	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ambiente: 48 - 72 horas</li> <li>• Refrigerada: 5 días</li> <li>• Congelada: más de 30 días</li> </ul>	10 - 20 ml	Jeringa con aguja capuchón o en tubo falcón estéril, marcada con nombre y cédula del paciente.	12 - 15 días calendario
▶ Vellosidad corial		3 - 5 mg	Almacenada en tubo plástico en alcohol etílico o etanol.	
▶ Sangre fetal		1 - 5 ml	EDTA (tapa lila).	

**Observación:** Para los **Paneles de Análisis Multigénico** y **Exoma Fetal** se requiere **3 - 5 ml** de sangre periférica materna en tubo con EDTA (tapa lila).



# Otros estudios Genéticos Prenatales



## Diagnóstico de enfermedades monogénicas hereditarias:

A nivel prenatal también es posible diagnosticar condiciones genéticas hereditarias conocidas en los padres o familiares. Es necesario conocer la mutación familiar a diagnosticar.

Algunas enfermedades frecuentes son: hemofilia, hemoglobinopatías, acondroplasia, síndrome X frágil, fibrosis quística.



## Restricción del crecimiento intrauterino:

Cuando es aislado, es decir sin malformaciones asociadas, se puede estudiar mediante a-CGH con análisis cromosómico simultáneo de la placenta con PRETIX. Este último realiza un "cariotipo molecular" de la placenta. Se estima que un 15% de los casos con mosaicismo placentario tendrá RCIU.



# ¿Quiénes somos?

Somos una organización médica especializada de alta tecnología experta en diagnóstico genético humano que contribuye a la salud y la vida de nuestros pacientes y sus familias.

## ¿Por qué elegirnos?

- ✕ Experiencia
- ✕ Confiabilidad
- ✕ Oportunidad
- ✕ Innovación

## Áreas

- ✕ Tamizaje prenatal
- ✕ Citogenética convencional
- ✕ Citogenética molecular
- ✕ Biología molecular
- ✕ Asesoramiento genético

## Contactos

### Bogotá

Calle 77 No. 11-19 / Of. 605  
PBX: (601) 312 0200 - (601) 312 0134

📞 (+57) 315 827 9824 - (+57) 317 481 3198

### Medellín

Carrera 25 A No. 1A Sur - 45  
Parque Comercial El Tesoro,  
Torre Médica 2, Piso 13, Consultorio 1349.

📞 (+57) 317 516 7297 - (+57) 316 529 6056



[info@genetix.com.co](mailto:info@genetix.com.co)  
[www.genetix.com.co](http://www.genetix.com.co)