

DATOS DEL PACIENTE	CENTRO REMITENTE
Nº referencia:	Código externo:
Paciente:	Centro remitente:
Edad:                                Sexo:	Médico:
Fecha de recogida:	
Fecha de entrega:	

<b>ÁREA DE GENÉTICA</b> SECCIÓN DE CITOGENÉTICA HEMATOLÓGICA <b>ARRAY HEMATOLÓGICO CGH/SNP</b>
--

**MÉTODO:** Se hibrida la muestra (ADN del paciente) con ADN de referencia normal de sexo masculino, sobre una plataforma de array-CGH de 130.000 sondas de oligos y 130.000 sondas de SNPs (Perkin-Elmer). El diseño onco aCGX™ cubre aproximadamente 2410 genes, específicos para desordenes hematológicos, además de otros espectros de genes relacionados con procesos en oncología: Genes conocidos implicados en leucemias y linfomas. Genes asociados con tumores sólidos. Genes listados en: CCMC (Cancer Cytogenomics Microarray Consortium), Sanger, CGC (Cancer Gene Census). Adicionalmente se incluyen otros genes citados recientemente en la literatura y que pertenecen a la misma familia *de tumor-related factors*  
Para ver listado de genes oncohematológicos incluidos en el array-CGH/SNP consulte página web: <http://www.cialab.com/>

Para su análisis bioinformático, se ha utilizado el estadístico ADAM-2 (ventana 0.5Mb, A=6) como parámetro de análisis del número de copias de ADN presentes para las diferentes sondas. Se acepta como alteración en el número de copias del ADN aquella que tenga un mínimo de tres sondas consecutivas. Se cubren específicamente los genes descritos con una resolución media de 10 kilobases, mapeando al menos con 3 sondas los genes de interés en dichas regiones. Para el resto del genoma, la resolución del análisis es de, aproximadamente, 40 kilobases. Las coordenadas genómicas indicadas en el informe se corresponden con el constructor genómico NCBI37.

**Resultado ISCN(2013):** arr[hg19](1-22,X)x2 / arr[hg19] (1-22)x2,(XY)x1

No se detectaron cambios significativos en el número de copia cromosómicos.

**No hay alteraciones clínicamente significantes.**

No se detectaron pérdida de heterocigosidad.

## Consideraciones:

1.- Limitaciones: no es posible detectar reordenamientos cromosómicos equilibrados (incluyendo translocaciones recíprocas, inversiones o inserciones balanceadas, presencia de mosaicismos por debajo del 20% de la población celular, pérdidas de heterocigosidad neutras, metilación del ADN o mutaciones de genes y/o alteraciones de la secuencia, así como alteraciones por debajo de la resolución de este array.

2.- Las implicaciones clínicas de algunos de los hallazgos informados pueden no ser conocidos en la actualidad. No se hace reseña de las alteraciones genómicas comúnmente detectadas en enfermedades hematológicas sin implicaciones patológicas (variaciones benignas). No se informan alteraciones de otras regiones cromosómicas a las que no se les atribuye patogenicidad en enfermedades hematológicas (variaciones de significado incierto probablemente benignas).

3.- Significación clínica de las CNV según las propuestas señaladas en el Consenso para implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la Genética Clínica, Instituto Roche 2012 ([www.instituto-roche.es](http://www.instituto-roche.es) <<http://www.instituto-roche.es>>) y de Vermeesch J et al. Hum Mutat 2012;33(6):906-915.

-CNV patogénica. Variante con asociación clínica a un fenotipo claro e identificado.

-CNV benigna. Variante presente en población sana y descrita como tal en bases de datos.

-CNV de significado incierto. CNV que no aparece identificada claramente como benigna o patogénica en el momento del análisis. Puede ser: a) probablemente patogénica, si implica genes cuya función podría explicar un evento patológico; b) probablemente benigna, si está heredada de un progenitor sano y no existe referencia patológica o afecta parcialmente a una región típicamente polimórfica; c) de significado incierto, si no existe evidencia médica que indique una de las anteriores.

4.- Bases de datos consultadas:

- PerkinElmer –Signature Genomics database [www.oncoglyphix.com](http://www.oncoglyphix.com)
- Database of Genomic Variants (<http://projects.tcag.ca/variation/>)
- Online Mendelian Inheritance in Man [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)
- DECIPHER [www.sanger.ac.uk/research/areas/](http://www.sanger.ac.uk/research/areas/)
- dbVar – database of Structural Variation [www.ncbi.nlm.nih.gov/dbvar](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbvar)
- dbGaP – database of Genotypes and Phenotypes [www.ncbi.nlm.nih.gov/gap](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap)
- Memorial Sloan-Kettering Cancer Center (<http://cbio.mskcc.org/CancerGenes>)
- Cancer Genome Anatomy Project [www.ncbi.nlm.nih.gov/ncicgap/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncicgap/)
- UCSC Genome Bioinformatics (<http://genome.ucsc.edu/cgi-bin/hgGateway>)
- Cancer Genome Atlas (<http://cancergenome.nih.gov/>)
- Ensembl ([http://uswest.ensembl.org/Homo\\_sapiens/Gene/Summary](http://uswest.ensembl.org/Homo_sapiens/Gene/Summary))
- International Standards for Cytogenomics Arrays Consortium [www.iscaconsortium.org](http://www.iscaconsortium.org)
- Trust Sanger Institute ([www.sanger.ac.uk/genetics/CGP/cosmic/](http://www.sanger.ac.uk/genetics/CGP/cosmic/))
- [www.genpathdiagnostics.com/oncology/hematopathology](http://www.genpathdiagnostics.com/oncology/hematopathology)

Fdo Dr José M<sup>a</sup> Alamo

Fdo Dra M<sup>a</sup> Dolores Merino