

Cariotipo Pediátrico

Análisis de variaciones cromosómicas específicas



Pronacera
Showing R&D results

El **Cariotipo** es un estudio genético científicamente validado y de utilidad clínica relevante que se centra en el análisis de variaciones cromosómicas específicas (número y estructura) que constituyen un factor de riesgo genético, o posible causa de un desarrollo patológico en el niño.

¿Qué es un cariotipo?

El número de cromosomas, estructuras de ADN superempaquetado, es característico de cada especie. El ser humano tiene 46 cromosomas, 23 pares que se organizan en 22 pares denominados autosomas y un par de cromosomas sexuales X e Y, que diferencia a ambos sexos. Las mujeres tienen dos cromosomas X mientras que el hombre tiene un cromosoma X y uno Y. El cariotipo es una “fotografía” de la ordenación por tamaño decreciente de los cromosomas.



¿Por qué es importante en pediatría?

El conocimiento de las anomalías cromosómicas a nivel de cariotipo es un estudio básico en genética médica y otras áreas de medicina, sobre todo pediatría, para la evaluación de las enfermedades de causa cromosómica.

Esta prueba genética se lleva a cabo con la finalidad de evaluar la presencia de alteraciones cromosómicas en número y estructura, en pacientes pediátricos que permitirá determinar si un defecto cromosómico está impidiendo un desarrollo normal en el niño.

¿En qué consiste un test genético para cariotipo?

Los cromosomas se analizan a partir de células que se obtiene de la recogida de tejidos y su cultivo en condiciones adecuadas, para conseguir células en una etapa de la división celular que nos permita visualizar los cromosomas. Estos se ordenan por tamaño, obteniéndose así el cariotipo. El tejido más fácil de obtener es la sangre periférica y el cariotipo humano que se obtiene a partir de las células sanguíneas es el cariotipo en sangre periférica.

Enfermedades asociadas al número o estructura de los cromosomas

No todas las enfermedades genéticas son producidas por alteraciones de uno o varios genes. Existen enfermedades causadas por alteraciones del número o estructura de los cromosomas, llamadas cromosomopatías o anomalías cromosómicas, que son responsables de las enfermedades genéticas observadas en alrededor de 1 de cada 150 nacidos vivos y constituyen la principal causa conocida en problemas en el neurodesarrollo y de aborto.

¿Por qué es importante?

Identifica las alteraciones cromosómicas específicas en número y estructura que pueden indicar alteraciones como talla baja, retraso en desarrollo o en crecimiento, trastorno de diferenciación sexual, problemas de aprendizaje, conductuales o malformaciones mayores como cardiopatías, alteraciones renales, del sistema nervioso, hipotonía, e inclusive para facie peculiar, etc.

Ayuda a identificar si dichas alteraciones están impidiendo el desarrollo normal del niño.



¿Quién debe realizarsela?

Aquellos niños en los que su médico identifique o sospeche de alguna alteración cromosómica que pudiera estar impidiendo el normal desarrollo

Orientación gratuita de resultados

Nuestro asesor en genética lo ayudará a interpretar los resultados de la prueba, sin costo adicional.

Preparación: Ninguna

Pronacera
Showing R&D results

Parque Empresarial Arte Sacro
Avenida de la Ingeniería, 9 Local 34, 41015, Sevilla.
+34 955 441 743 / info@pronacera.com

