

NIM Informa

Los arrays de NIMGenetics mejoran el rendimiento diagnóstico y reducen la incertidumbre.

Congreso AEGH 2017

María Calvente, Francisco Martínez, Sara Comín, Juan C. Cigudosa, Javier Suela
NIMGenetics, Laboratorio de Genómica. Parque Científico Madrid, Madrid.

Tipo de variante detectada	Nº de casos (n=927)	%
Variantes patogénicas	110	10,55
Variantes probablemente patogénicas	6	0,57

Hallazgos en muestras prenatales con fenotipos sindrómicos o malformativos.

KaryoNIM® Prenatal posee una tasa de detección óptima (10,55%) de variantes patogénicas y reduce las VOUS casi totalmente (0,57%). Las variantes no previamente descritas se consideraron probablemente patogénicas en base a literatura científica, y se incluyen en el grupo de VOUS*.

(VOUS: Variants of Uncertain Significance).

Congreso AEGH 2017

Francisco Martínez, María Calvente, Sara Comín, Javier Suela, Juan C. Cigudosa
NIMGenetics, Laboratorio de Genómica. Parque Científico Madrid, Madrid.

Tipo de variante detectada	KaryoNIM® 180K Autismo (n=903)	aCGH 400K (n=1126)
Variante patogénica	13,62%	11,28%
VOUS*	13,07%	22,91%

Porcentaje de casos con hallazgos en pacientes con fenotipos dismórficos y/o TNDs.

En comparación con un diseño genérico 400K, el KaryoNIM® Postnatal 180K Autismo incrementó la tasa de detección de variantes patogénicas en un 17,6% y redujo las VOUS en un 75,5%.

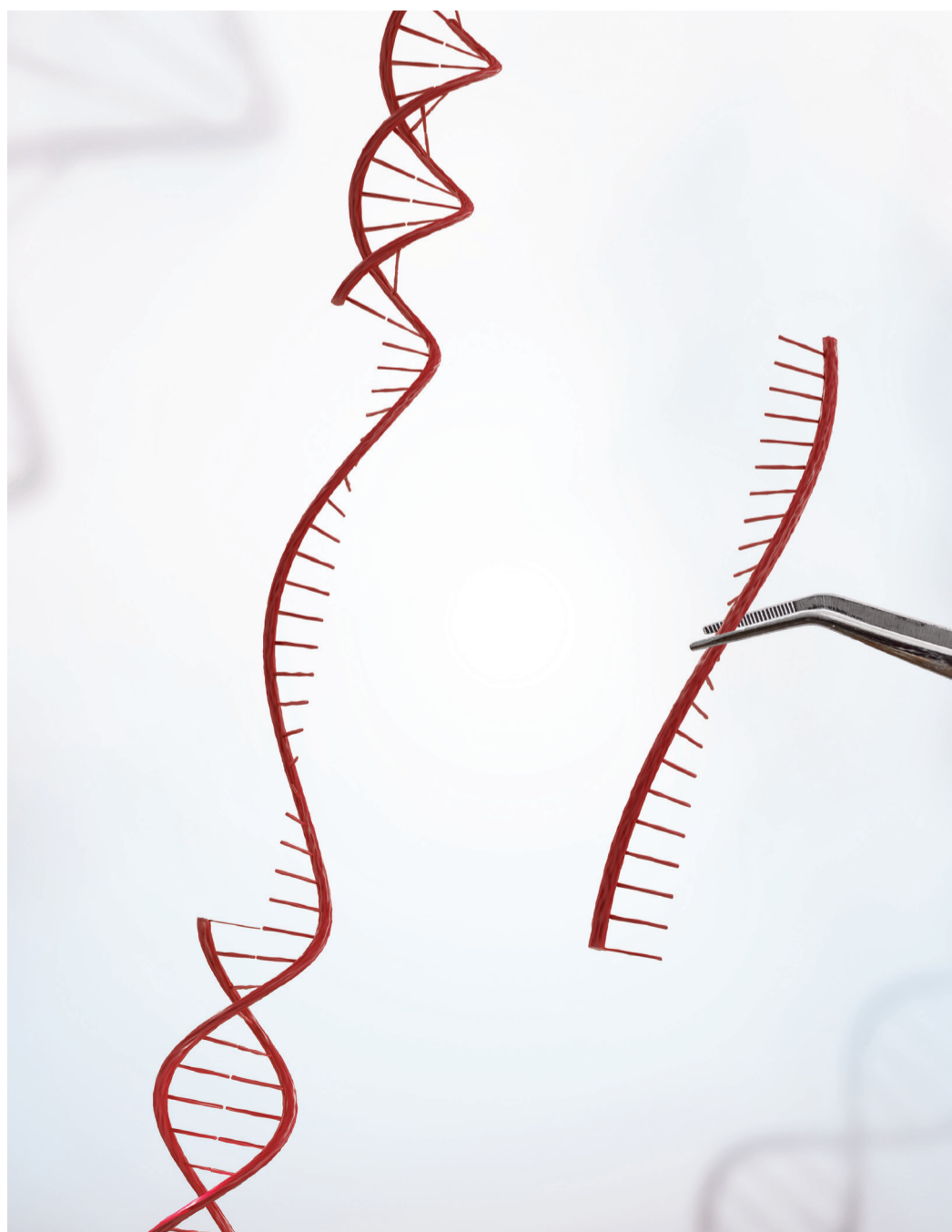
Descubre las ventajas de trabajar con KaryoNIM®:

El servicio de NIMGenetics aúna excelencia humana y tecnológica:

- Los diseños propios de KaryoNIM® están orientados a patología, mejorando la resolución en las regiones de interés clínico y disminuyéndola en el resto del genoma. De esta forma, incrementan el rendimiento diagnóstico y reducen las variantes de significado incierto.
- El especialista dispone de accesibilidad inmediata al equipo de expertos más cualificado:
 - Más de 15000 aCGH realizados
 - 1ª compañía en implementar el aCGH en práctica clínica
 - Miembros de la AEDP, AEGH y CEQA
 - Publicaciones internacionales de gran impacto sobre esta herramienta genómica



Para mayor información sobre los resultados presentados, descárguese aquí nuestras comunicaciones al Congreso AEGH 2017



Bibliografía NIM

- López V, González-Peramato P, Suela J, Serrano A, Algaba F, Cigudosa JC, Vidal A, Bellmunt J, Heredero O, Sánchez-Carbayo M. Identification of prefolidin amplification (1q23.3-q24.1) in bladder cancer using comparative genomic hybridization (CGH) arrays of urinary DNA. *J Transl Med*. 2013 Aug 1;11:182.
- Carracedo A, Salido M, Corominas JM, Rojo F, Ferreira BI, Suela J, Tusquets I, Corzo C, Segura M, Espinet B, Cigudosa JC, Arumi M, Albanell J, Serrano S, Solé F. Are ER+PR+ and ER+PR- breast tumors genetically different? A CGH array study. *Cancer Genet*. 2012 Apr;205(4):138-46. doi: 10.1016/j.cancergen.2012.01.001.
- Cascón A, Huarte-Mendicoa CV, Javier Leandro-García L, Letón R, Suela J, Santana A, Costa MB, Comino-Méndez I, Landa I, Sánchez L, Rodríguez-Antona C, Cigudosa JC, Robledo M. Detection of the first gross CDC73 germline deletion in an HPT-JT syndrome family. *Genes Chromosomes Cancer*. 2011 Nov;50(11):922-9.
- Alloza E, Al-Shahrour F, Cigudosa JC, Dopazo J. A large scale survey reveals that chromosomal copy-number alterations significantly affect gene modules involved in cancer initiation and progression. *BMC Med Genomics*. 2011 May 6;4:37.
- Lasa A, Ramón y Cajal T, Llorca G, Suela J, Cigudosa JC, Cornet M, Alonso C, Barnadas A, Baiget M. Copy number variations are not modifiers of phenotypic expression in a pair of identical twins carrying a BRCA1 mutation. *Breast Cancer Res Treat*. 2010 Oct;123(3):901-5.
- Salgado R, Servitje O, Gallardo F, Vermeer MH, Ortiz-Romero PL, Karpova MB, Zipser MC, Muniesa C, García-Muret MP, Estrach T, Salido M, Sánchez-Schmidt J, Herrera M, Romagosa V, Suela J, Ferreira BI, Cigudosa JC, Barranco C, Serrano S, Dummer R, Tensen CP, Solé F, Pujol RM, Espinet B. Oligonucleotide array-CGH identifies genomic subgroups and prognostic markers for tumor stage mycosis fungoides. *J Invest Dermatol*. 2010 Apr;130(4):1126-35.
- Monfort S, Roselló M, Orellana C, Oltra S, Blesa D, Kok K, Ferrer I, Cigudosa JC, Martínez F. Detection of known and novel genomic rearrangements by array based comparative genomic hybridisation: deletion of ZNF533 and duplication of CHARGE syndrome genes. *J Med Genet*. 2008 Jul;45(7):432-7.
- Suela J, Alvarez S, Cigudosa JC. DNA profiling by arrayCGH in acute myeloid leukemia and myelodysplastic syndromes. *Cytogenet Genome Res*. 2007;118(2-4):304-9. Review.
- Ferreira BI, Alonso J, Carrillo J, Acquadro F, Largo C, Suela J, Teixeira MR, Cerveira N, Molares A, Gómez-López G, Pestaña A, Sastre A, Garcia-Miguel P, Cigudosa JC. Array CGH and gene-expression profiling reveals distinct genomic instability patterns associated with DNA repair and cell-cycle checkpoint pathways in Ewing's sarcoma. *Oncogene*. 2008 Mar 27;27(14):2084-90.
- Largo C, Saéz B, Alvarez S, Suela J, Ferreira B, Blesa D, Prosper F, Calasanz MJ, Cigudosa JC. Multiple myeloma primary cells show a highly rearranged unbalanced genome with amplifications and homozygous deletions irrespective of the presence of immunoglobulin-related chromosome translocations. *Haematologica*. 2007 Jun;92(6):795-802.
- Largo C, Alvarez S, Saez B, Blesa D, Martin-Subero JI, González-García I, Brieva JA, Dopazo J, Siebert R, Calasanz MJ, Cigudosa JC. Identification of overexpressed genes in frequently gained/amplified chromosome regions in multiple myeloma. *Haematologica*. 2006 Feb;91(2):184-91.
- Martínez-Ramírez A, Urioste M, Melchor L, Blesa D, Valle L, de Andrés SA, Kok K, Calasanz MJ, Cigudosa JC, Benítez J. Analysis of myelodysplastic syndromes with complex karyotypes by high-resolution comparative genomic hybridization and subtelomeric CGH array. *Genes Chromosomes Cancer*. 2005 Mar;42(3):287-98.
- Meléndez B, Díaz-Uriarte R, Cuadros M, Martínez-Ramírez A, Fernández-Piqueras J, Dopazo A, Cigudosa JC, Rivas C, Dopazo J, Martínez-Delgado B, Benítez J. Gene expression analysis of chromosomal regions with gain or loss of genetic material detected by comparative genomic hybridization. *Genes Chromosomes Cancer*. 2004 Dec;41(4):353-65.
- Carrascosa-Romero MC, Suela J, Pardal-Fernández JM, Bermejo-Sánchez E, Vidal-Company A, MacDonald A, Tébar-Gil R, Martínez-Fernández ML, Martínez-Frías ML. A 2.84 Mb deletion at 21q22.11 in a patient clinically diagnosed with Marden-Walker syndrome. *Am J Med Genet A*. 2013 Sep;161A(9):2281-90.
- Carrascosa Romero MC, García Hoyo R, Calvente M, Baquero Cano M, González Castillo L, Suela J. Neonatal detection of 5p13.2 duplication and delineation of the phenotype. *Am J Med Genet A*. 2012 Apr;158A(4):877-81.
- Verdú Pérez A, García Murillo PL, García Campos O, López Grondona F, Arriola Pereda G, Alcaraz Rousselet MA, Vicente Lago Y, Suela J. [Subtelomeric rearrangements in cryptogenic mental retardation]. *An Pediatr (Barc)*. 2011 Dec;75(6):365-71.
- Vera-Carbonell A, López-Expósito I, Bafalliu JA, Ballesta-Martínez M, Glóver G, Llópis C, Moya-Quiles R, Suela J, Fernández A, Guillén-Navarro E. Molecular characterization of a new patient with a non-recurrent inv dup del 2q and review of the mechanisms for this rearrangement. *Am J Med Genet A*. 2010 Oct;152A(10):2670-80. Review.
- Suela J, López-Expósito I, Querejeta ME, Martorell R, Cuatrecasas E, Armengol L, Antolín E, Domínguez Garrido E, Trujillo-Tiebas MJ, Rosell J, García Planells J, Cigudosa JC; Grupo de diagnóstico prenatal del INGEMM; Grupo de genética prenatal del Hospital Clínico San Carlos. Recommendations for the use of microarrays in prenatal diagnosis. *Med Clin (Barc)*. 2017 Apr 7;148(7):328.e1-328.e8.
- Rodríguez-Perales S, Torres-Ruiz R, Suela J, Acquadro F, Martín MC, Yebra E, Ramírez JC, Alvarez S, Cigudosa JC. Truncated RUNX1 protein generated by a novel t(1;21)(p32;q22) chromosomal translocation impairs the proliferation and differentiation of human hematopoietic progenitors. *Oncogene*. 2016 Jan 7;35(1):125-34.
- Fernández-Jaén A, Cigudosa JC, Martín Fernández-Mayoralas D, Suela J, Fernández-Perrone AL, Calleja-Pérez B, López-Martín S. [Genetics applied to clinical practice in neurodevelopmental disorders]. *Rev Neurol*. 2014 Feb 24;58 Suppl 1:S65-70. Review.
- Fernández-Jaén A, Suela J, Fernández-Mayoralas DM, Fernández-Perrone AL, Wotton KR, Dietrich S, Castellanos Mdel C, Cigudosa JC, Calleja-Pérez B, López-Martín S. Microduplication 10q24.31 in a Spanish girl with scoliosis and myopathy: the critical role of LBX. *Am J Med Genet A*. 2014 Aug;164A(8):2074-8.
- Salgado RN, Menezes J, Calvente M, Suela J, Acquadro F, Martínez-Laperche C, Flores R, Trujillo M, Alvarez S, Cigudosa JC. Myeloid neoplasms with der(1)t(1;19) may constitute a specific entity characterized by a cytogenetic biomarker and gene mutations involved in DNA methylation. *Leuk Lymphoma*. 2014 Nov;55(11):2652-5.
- Papoulidis I, Oikonomidou E, Orru S, Siomou E, Kontodiu M, Eleftheriades M, Bacoulas V, Cigudosa JC, Suela J, Thomaidis L, Manolakos E. Prenatal detection of TAR syndrome in a fetus with compound inheritance of an RBM8A SNP and a 334-kb deletion: a case report. *Mol Med Rep*. 2014 Jan;9(1):163-5.
- Suela J, Alvarez S, Cifuentes F, Largo C, Ferreira BI, Blesa D, Ardanaz M, García R, Marquez JA, Otero MD, Calasanz MJ, Cigudosa JC. DNA profiling analysis of 100 consecutive de novo acute myeloid leukemia cases reveals patterns of genomic instability that affect all cytogenetic risk groups. *Leukemia*. 2007 Jun;21(6):1224-31. Epub 2007 Mar 22.
- Suela J, Largo C, Ferreira B, Alvarez S, Robledo M, González-Neira A, Calasanz MJ, Cigudosa JC. Neurofibromatosis 1, and Not TP53, seems to be the main target of chromosome 17 deletions in de novo acute myeloid leukemia. *J Clin Oncol*. 2007 Mar 20;25(9):1151-2; author reply 1152-3. No abstract available.
- Rio-Machin A, Ferreira BI, Henry T, Gómez-López G, Agirre X, Alvarez S, Rodríguez-Perales S, Prosper F, Calasanz MJ, Martínez J, Fonseca R, Cigudosa JC. Downregulation of specific miRNAs in hyperdiploid multiple myeloma mimics the oncogenic effect of IgH translocations occurring in the non-hyperdiploid subtype. *Leukemia*. 2013 Apr;27(4):925-31.
- Rio-Machín A, Menezes J, Maiques-Díaz A, Agirre X, Ferreira BI, Acquadro F, Rodríguez-Perales S, Juaristi KA, Alvarez S, Cigudosa JC. Abrogation of RUNX1 gene expression in de novo myelodysplastic syndrome with t(4;21)(q21;q22). *Haematologica*. 2012 Apr;97(4):534-7
- Di Liso L, Gómez-López G, Sánchez-Beato M, Gómez-Abad C, Rodríguez ME, Villuendas R, Ferreira BI, Carro A, Rico D, Mollejo M, Martínez MA, Menárguez J, Díaz-Alderete A, Gil J, Cigudosa JC, Pisano DG, Piris MA, Martínez N. Mantle cell lymphoma: transcriptional regulation by microRNAs. *Leukemia*. 2010 Jul;24(7):1335-42.
- Ferreira BI, García JF, Suela J, Mollejo M, Camacho FI, Carro A, Montes S, Piris MA, Cigudosa JC. Comparative genome profiling across subtypes of low-grade B-cell lymphoma identifies type-specific and common aberrations that target genes with a role in B-cell neoplasia. *Haematologica*. 2008 May;93(5):670-9