



ESTUDIOS GENÉTICOS MICROARRAYS

La utilización del análisis genómico completo mediante microarrays y *Whole Exome Sequencing* se ha incrementado especialmente en Pediatría, evolucionando hasta convertirse en la integración molecular de las tecnologías de secuenciación completa, logrando un particular impacto tanto en los pacientes como en el grupo familiar.

Entrevistas con las unidades médicas ejecutoras afirman que estas técnicas son más beneficiosas para las pacientes, comparadas con los estudios cromosómicos.

Los inconvenientes radican en el consentimiento informado y la transmisión de los resultados, especialmente en pacientes asintomáticas o hallazgos casuales.

Es importante que los familiares reciban información previa y posterior a los estudios, por parte de personal altamente capacitado, para un adecuado asesoramiento genético.

Un área particularmente auspiciosa para estas técnicas, son los estudios prenatales ante la detección de algunas anomalías por ecografía.

Esta técnica descripta supera los estudios cromosómicos convencionales sin llegar a justificar su uso rutinario, teniendo en cuenta el costo-beneficio.

Por el contrario se justifica su implementación en casos de embarazo de alto riesgo, trastornos genéticos sin diagnóstico preciso o resultados poco claros con las técnicas de análisis cromosómico.

Existen también otros estudio que puedan considerarse “determinantes” en el contexto clínico.

Bibliografía:

- 1) Use of prenatal chromosomal microarray: prospective cohort study and systematic review and meta-analysis. Hillman SC, McMullan DJ, Hall G, Togneri FS, James N, Maher EJ, Meller CH, Williams D, Wapner RJ, Maher ER, Killby MD. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013 Jun; 41 (6): 610-20
- 2) Prenatal chromosomal microarray analysis in a diagnostic laboratory: experience with > 1000 cases and review of the literatura. Breman A, Pursley AN, Hixson P, Bi W, Ward P, Bacino CA, Shaw C, Lupski JR, Beaudet A, Patel A, Cheung Sw, Van den Veyver I. *Prenatal Diagn.* 2012 Apr; 32 (4):351-61



- 3) A Qualitative Study of Healthcare Providers' perspectives on the implications of Genome-Wide Testing in Pediatric Clinical Practice. Reiff M, Mueller R, Mulchandani S, Spinner NB, Pyeritz RE, Bernhardt BA. J Genet Couns. 2013 Sep 14.