



## ORIGINAL

# Diagnóstico de aneuploidias en células en interfase de líquido amniótico mediante hibridación in situ fluorescente. Concordancia con el cariotipo

Carmen Ortiz García\*, María Dolores Herranz Amo, Isabel Espejo Portero, Montserrat Barcos Martínez y Cristóbal Aguilera Gámiz

Laboratorio de Genética Molecular, Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Recibido el 21 de febrero de 2012; aceptado el 18 de abril de 2012

Disponible en Internet el 7 de junio de 2012

### PALABRAS CLAVE

Hibridación in situ fluorescente;  
Aneuploidias;  
Cariotipo

### Resumen

**Introducción:** En los últimos años la aplicación de la hibridación in situ fluorescente (FISH) permite el diagnóstico precoz de aneuploidias. El objetivo de este estudio es el análisis descriptivo mediante FISH de los líquidos amnióticos procesados en el laboratorio y la concordancia con el cariotipo.

**Material y métodos:** Análisis de 821 muestras de líquidos amnióticos (enero 2009 a diciembre 2010) remitidas por Medicina Fetal desde la semana 13 a 36 de gestación para estudio prenatal de aneuploidias, (kit Aneuvysion) con sondas centroméricas para los cromosomas X, Y y 18, y locus específicas para los cromosomas 13 y 21. El estudio se completa con el cariotipo mediante método de bandejo G.

**Resultados:** De las 821 muestras, 776 (94,52%) fueron normales y 45 (5,48%) presentaron aneuploidias, en las 23 restantes casos en fetos masculinos) que representa el 51,1% de la concordancia con el cariotipo.

**Documento completo sólo para socios de AEFA**

interfase en líquido amniótico permite un diagnóstico prenatal rápido de las principales cromosomopatías, siendo la trisomía 21 la más frecuentemente detectada. Los resultados del FISH coincidieron en el 100% con el cariotipo, gold estándar en el diagnóstico prenatal de cromosomopatías.

© 2012 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: carmen.ortizgarcia@yahoo.es (C. Ortiz García).