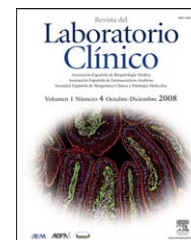


Revista del Laboratorio Clínico

www.elsevier.es/LabClin



ORIGINAL

Valoración de una reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa y fluorescente (QF-PCR) para el diagnóstico rápido de aneuploidías[☆]

Fernando Iguaz Pascual*, María Ángeles Fernández de Miguel y Luis Borque de Larrea

Área de Diagnóstico Biomédico, Hospital San Pedro, Logroño, España

Recibido el 27 de diciembre de 2008; aceptado el 25 de junio de 2009

Disponible en Internet el 11 de septiembre de 2009

PALABRAS CLAVE

Reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa y fluorescente;
Aneuploidía;
Reacción en cadena de la polimerasa multiplex;
Short tandem repeats

Resumen

Introducción: La reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa y fluorescente (QF-PCR) identifica, en menos de 24 h, las anomalías cromosómicas más frecuentes, buscadas en el cariotipo prenatal convencional: las alteraciones numéricas de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y.

En la QF-PCR se utilizan varios marcadores polimórficos por cromosoma, permitiendo una alta fiabilidad, rapidez, bajo costo y automatización. En cambio, no permite detectar anomalías estructurales, mosaicismos de bajo nivel ni cromosomas marcadores.

Objetivo: Desarrollar y valorar un método rápido, practicable y fiable para la detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y en las muestras recibidas para estudio de cariotipo prenatal en un laboratorio de citogenética.

Material y métodos: Además de en los líquidos amnióticos recibidos en el último año (465), la QF-PCR se aplicó a muestras de ADN almacenadas desde 1998 hasta 2007 para el estudio de cariotipo prenatal. La extracción de ADN se realizó con alta heterociguidad.

Los resultados se compararon con los obtenidos en el cariotipo prenatal convencional (2007). Disponible en: http://www.cytogenetics.org.uk/prof_standards/professional_standards.htm). El test tiene las mismas condiciones de amplificación para las 4 mezclas multiplex utilizadas. En cada una de ellas se han incluido todos los constituyentes necesarios, excepto la muestra, que se añade en el momento de usarse. Cada amplificado se analiza en el ABI 3130 Genetic Analyzer, de Applied Biosystems. El análisis de los fragmentos obtenidos en la amplificación se realiza siguiendo las recomendaciones publicadas.

**Documento completo
sólo para socios de AEFA**

[☆] Este trabajo corresponde a una comunicación científica presentada y premiada en el II Congreso Nacional del Laboratorio Clínico celebrado en La Coruña del 4 al 7 de junio de 2008.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: figuaz@riojasalud.es (F. Iguaz Pascual).