



# Díaz Gill GENÓMICA

LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA  
ESTUDIOS OFRECIDOS PARA **CITOGENÉTICA**  
**CONVENCIONAL Y MOLECULAR**

☎ 595 21 2174301

☎ 595 983 588 852

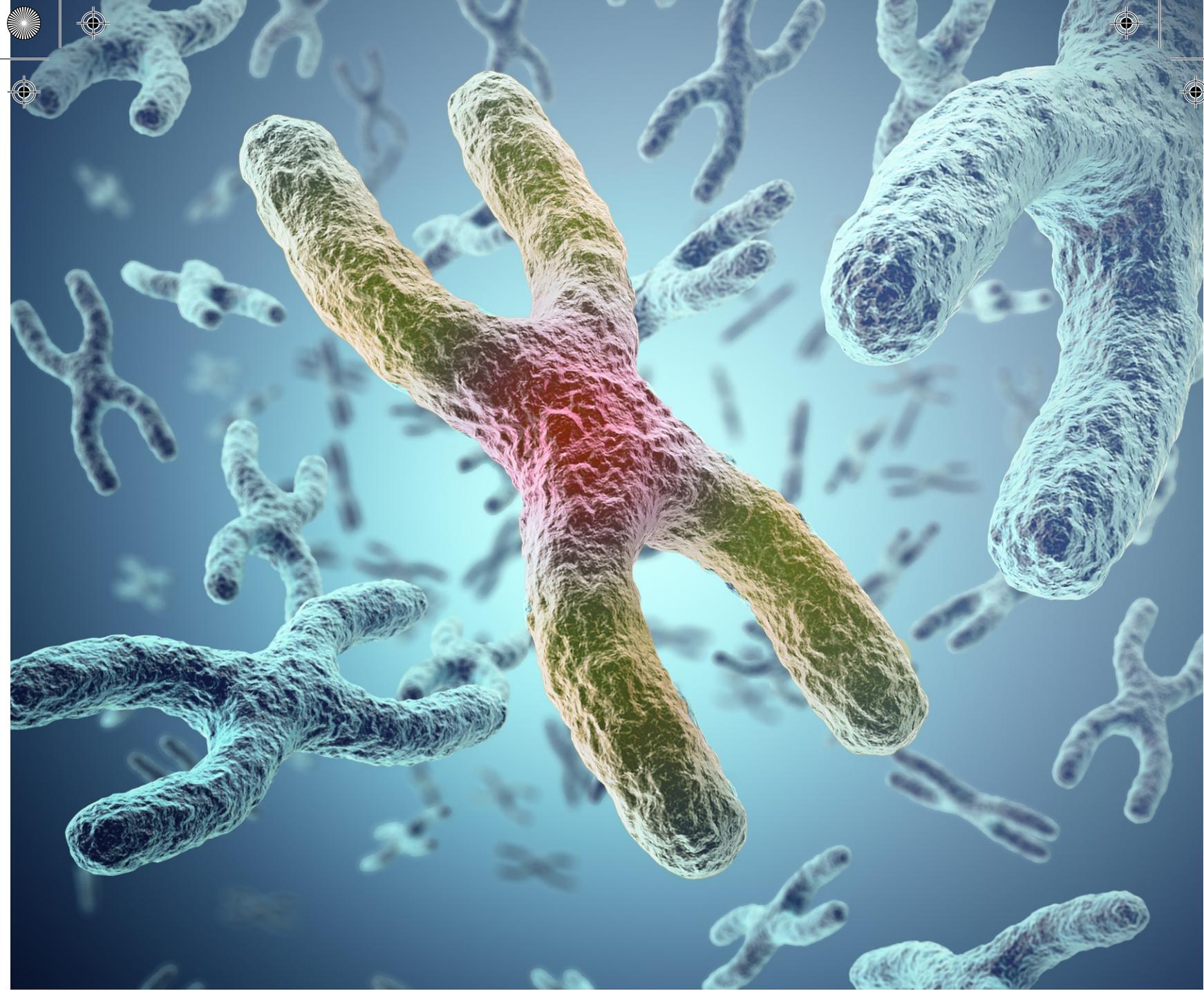
✉ [genomica@diazgill.com.py](mailto:genomica@diazgill.com.py)

🕒 Lunes a Viernes de 7:00 a 17:00 h.

📍 Eligio Ayala 1384 (Asunción, Paraguay)

📱 [DiazGillGenomica](#)

🌐 [genomica.diazgill.com](http://genomica.diazgill.com)



## Citogenética Convencional

Técnica *gold* estándar utilizada para el análisis de los cromosomas a partir de una muestra biológica

## LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA ESTUDIOS OFRECIDOS PARA CITOGENÉTICA CONVENCIONAL

### Citogenética Convencional

*Cariotipo Constitucional*

*Cariotipo Oncohematológico*

*Cariotipo de Alta Resolución (AR)*

#### Análisis de Cariotipo Convencional

Detecta alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales causantes de problemas reproductivos, malformaciones congénitas, síndromes genéticos, problemas de desarrollo sexual e intelectual, entre otros.

#### Análisis de Cariotipo en Alta Resolución

Análisis de cromosomas a un nivel de resolución mayor a 550 bandas por lo que es útil en la detección de alteraciones estructurales como microdeleciones, microduplicaciones y translocaciones sutiles. También es útil para confirmar resultados por cariotipo convencional, y definir los puntos de ruptura del rearrreglo de manera precisa.

### ¿CUÁNDO REALIZAR UN CARIOTIPO?

El cariotipo está indicado como un procedimiento diagnóstico estándar para la evaluación de una serie de fenotipos que se presentan en la medicina clínica. Las recomendaciones para los casos más frecuentes son los siguientes:

#### Malformaciones, problemas en el crecimiento y en el desarrollo

Son características frecuentes en niños con anomalías cromosómicas. A menos que se cuente con un diagnóstico no cromosómico se recomienda el cariotipo en los individuos que presentan cualquiera de estos problemas.

#### Antecedentes familiares de alteraciones cromosómicas

La detección o la sospecha de una anomalía cromosómica en un familiar de primer grado puede ser, en numerosos casos, un motivo para la prescripción del análisis.

#### Infertilidad y abortos recurrentes

Indicados en mujeres con amenorrea, hombres con azoospermia, y en parejas con antecedentes de infertilidad o de aborto recurrente. En aproximadamente 3 al 6% de los casos de infertilidad o de abortos recurrentes, por lo menos uno de los miembros de la pareja sufre alguna anomalía cromosómica.

#### Muerte neonatal y nacidos muertos

La incidencia de anomalías cromosómicas en niños mortinatos o que mueren en el periodo neonatal es del 10%. El análisis cromosómico está indicado en todos los casos para identificar su causa o, en caso contrario para descartar las anomalías cromosómicas como causa de la pérdida. En estos casos, el cariotipo es esencial para un consejo genético adecuado y puede proporcionar información importante para el diagnóstico prenatal en gestaciones futuras.



## ¿CUÁNDO REALIZAR UN CARIOTIPO?

### Leucemias y Linfomas

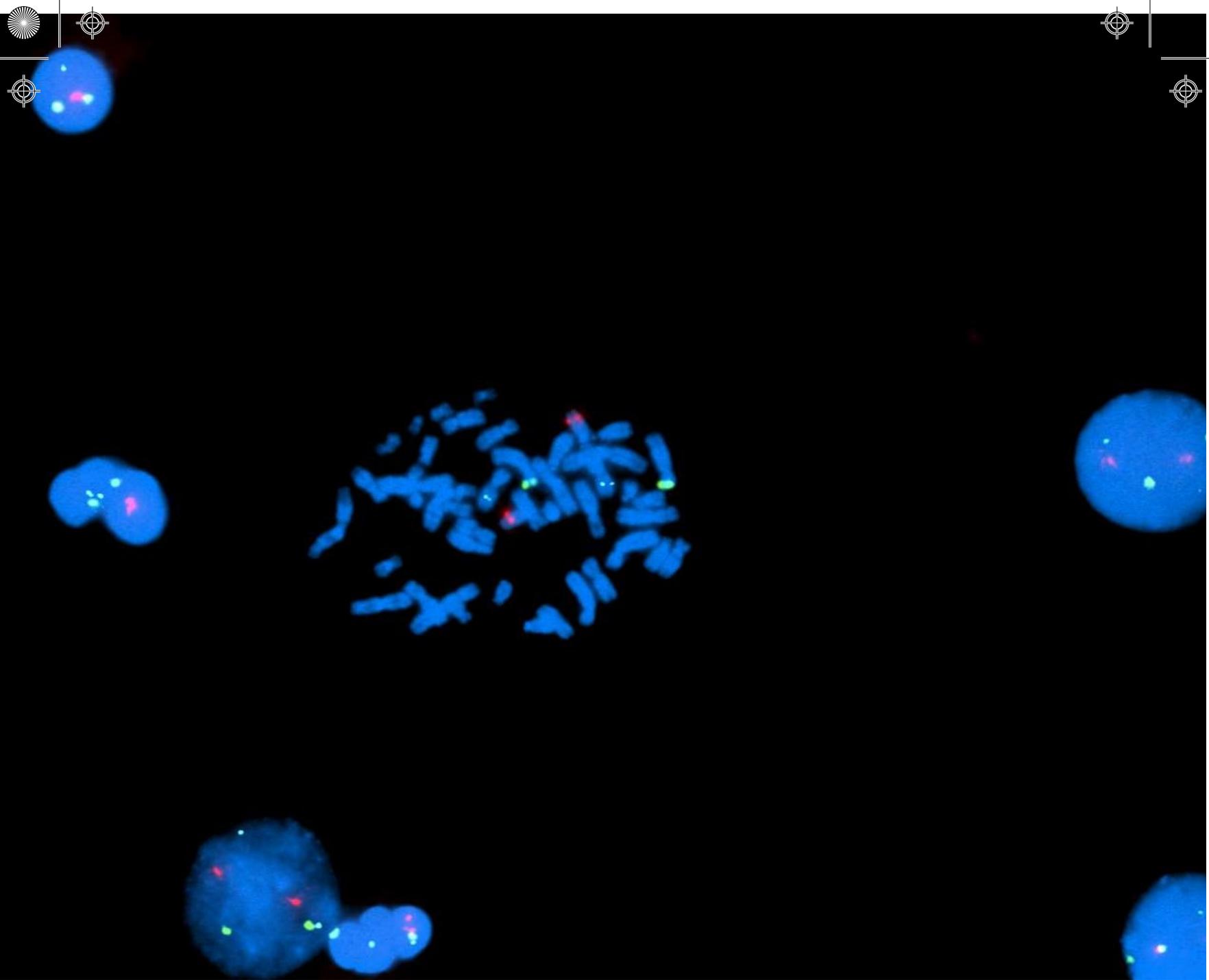
Casi la totalidad de los cánceres está asociada a anomalías cromosómicas. El estudio cromosómico cumple un papel importante en el diagnóstico, el pronóstico, la selección y la monitorización del tratamiento.

## TIPOS DE MUESTRAS

### Cariotipo Convencional

	Constitucional	Alta resolución	Hematológico	
<b>Tipo de Muestra:</b>	Sangre con Heparina de Sodio	Sangre con Heparina de Sodio	Médula ósea con Heparina de Sodio	Ganglio fresco en solución fisiológica estéril
<b>Entrega de Resultados:</b>	20 días	20 días	15 días	15 días

\*Para Cariotipos Hematológicos con sospecha de Leucemia Linfocítica Crónica (LLC) se puede realizar en muestra de sangre con Heparina de Sodio.



## Citogenética Molecular

### Hibridación *In Situ* Fluorescente (FISH)

Prueba de mayor precisión, especificidad y sensibilidad para la detección de locus génicos conocidos de hasta 150 Kb mediante la utilización de sondas específicas.

## LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA ESTUDIOS OFRECIDOS PARA CITOGENÉTICA MOLECULAR

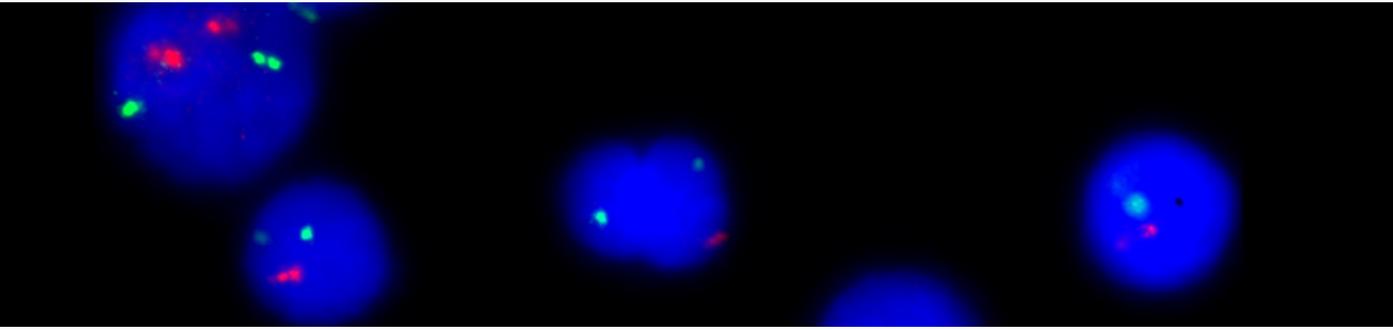
### Hibridación *In Situ* Fluorescente (FISH)

Su uso permite identificar microarreglos, genes involucrados en los puntos de corte en translocaciones, microdeleciones y/o microduplicaciones; también para confirmar posibles patologías de mosaicos bajos, no detectados por citogenética convencional. Es una herramienta importante ya que diversas regiones genómicas de interés son analizadas a partir de una misma muestra.

**La técnica de FISH se realiza tanto en células en interfase como en metafase y en distintos tipos de muestras tales como:**

\* Muestras frescas (sangre, médula ósea, semen, ganglio, otros)

\* Tejido en parafina



### ¿CUÁNDO REALIZAR ESTE ANÁLISIS?

#### Malformaciones congénitas

Permite la detección de variaciones en el número de copias de los cromosomas implicados.

#### Patologías asociadas a cromosomas sexuales en neonatos, pediátricos y/o adultos

Posee utilidad para diagnóstico en casos de sospecha de alteraciones numéricas asociadas a los cromosomas sexuales (X e Y) a nivel somático y células sexuales (germinal).

#### Cánceres hematológicos (leucemias y linfomas) y en tumores sólidos

Constituye una herramienta clínica que brinda información clave en el estudio de alteraciones genéticas relacionadas al diagnóstico y/o pronóstico de estas enfermedades.

#### Parejas con antecedentes de infertilidad y abortos recurrentes

Se aplica a pacientes con alteraciones numéricas que involucran los cromosomas sexuales a nivel somático y germinal. Se recomienda el estudio a nivel germinal (espermatozoides) en casos de alteraciones en el cromosoma "Y", las cuales son comunes en hombres infértiles pudiendo ser congénitos o por exposición a agentes físicos o químicos, o cuando en la pareja hay abortos a repetición y fallas en la fecundación *in vitro*.

#### Aneuploidías espermáticas

Se considera como técnica *gold estándar* para investigación de heterogeneidad genética en espermatozoides mediante la evaluación de los cromosomas X, Y, 13, 18 y 21.

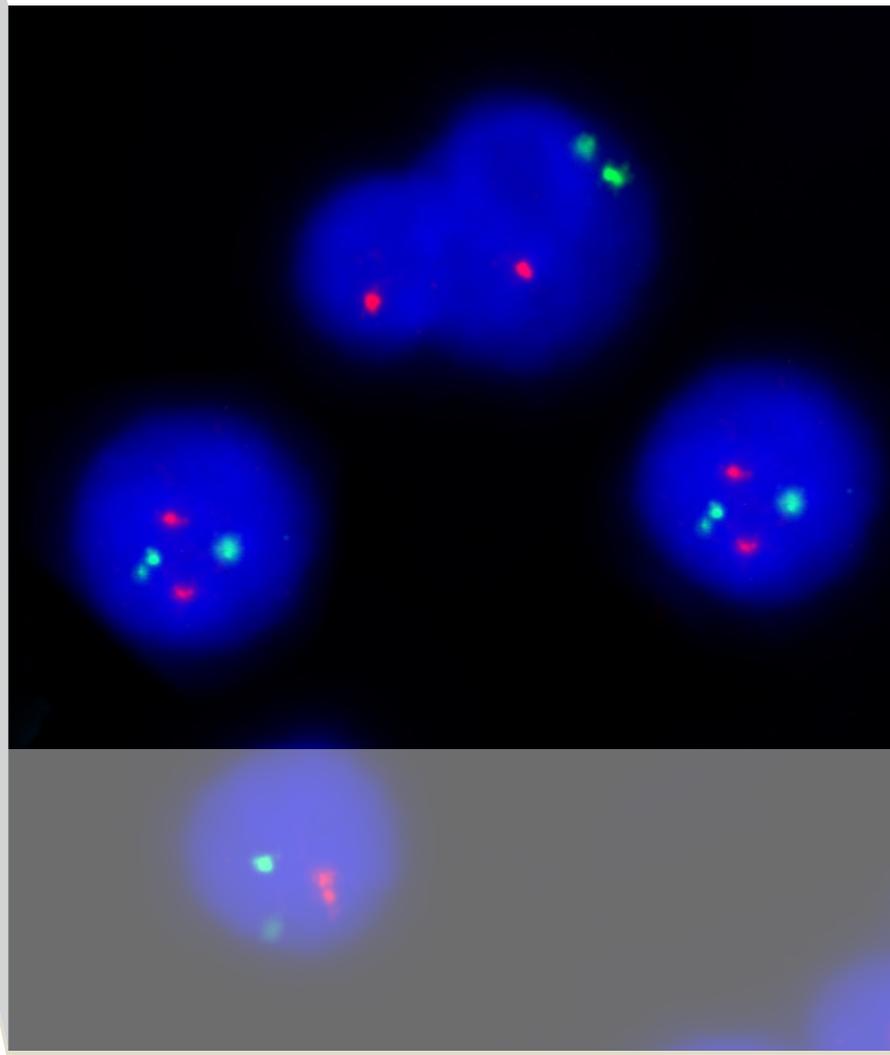
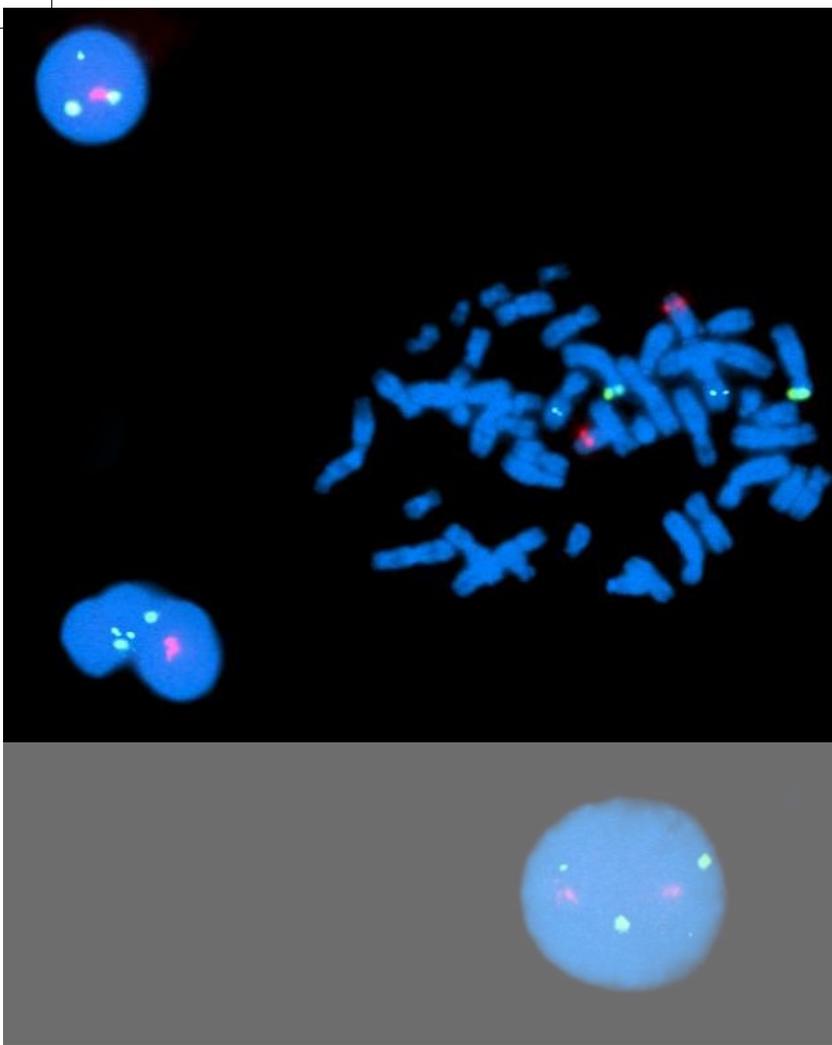
### TIPOS DE MUESTRAS

	FISH constitucional	FISH para cánceres hematológicos	FISH espermático	FISH para tumores sólidos	
<b>Tipo de Muestra:</b>	Sangre con Heparina de Sodio	Médula ósea con Heparina de Sodio	Semen	Tejido en parafina	Ganglio y tejido sólido (frescos)
<b>Entrega de Resultados:</b>	7 días	7 días	7 días	10 días	7 días



Somos miembros de la Red Colaborativa de Laboratorios de Genética del Hospital Juan P. Garrahan, Buenos Aires - Argentina, al cuidado de pacientes con enfermedades onco - hematológicas pediátricas.

“Con el beneficio de brindar mayor calidad a través de nuestros servicios en pro de la ciencia”



**Comuníquese con la Secretaría de Genética Clínica para una evaluación de su solicitud médica y otras informaciones.**

Profesionales del Laboratorio de Genética Clínica se encuentran a disposición para sus consultas referidas a indicaciones, tipo de muestras y/o requerimientos de colecta.

**Díaz Gill**  **GENÓMICA**

**LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA**  
ESTUDIOS OFRECIDOS PARA **CITOGENÉTICA**  
**CONVENCIONAL Y MOLECULAR**

☎ 595 983 588 852  
☎ 595 21 2174301  
✉ [genomica@diazgill.com.py](mailto:genomica@diazgill.com.py)  
🌐 [genomica.diazgill.com](http://genomica.diazgill.com)  
📱   DiazGillGenomica

📍 Eligio Ayala 1384 (Asunción, Paraguay)  
🕒 Lunes a Viernes de 7:00 a 17:00 h.