

# Análisis De Aneuploidías

Simple y robusto  
Una PCR, Un Análisis, Un Informe  
Validado para uso con ABI3500

# Detectando las tres trisomías autosómicas viables más comunes

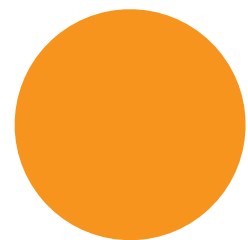
## Análisis de trisomías y QST\*Rplus v2

El screening del síndrome de Down se ofrece como análisis de rutina a miles de mujeres cada año como parte del análisis prenatal. Para esas mujeres con alto riesgo de gestar fetos con síndrome de Down, se ofrece la toma de muestras de vello coriónico (10-12 semanas) o la amniocentesis (14-18 semanas).

Las técnicas citogenéticas estándares precisan cultivo celular y análisis microscópico, lo que puede llevar hasta 14 días para proporcionar un diagnóstico. La Hibridación Fluorescente In-Situ (FISH) utilizando células en la interfase es caro, lleva mucho tiempo y no es viable para un volumen de muestras elevado.

Los kits Elucigene QST\*R utilizan DNA en una QF-PCR (ver abajo). Pueden obtenerse resultados en unas pocas horas desde la recepción de las muestras. De forma rutinaria, ofrece tiempos de respuesta de menos de 24 horas desde la recepción de la muestra.

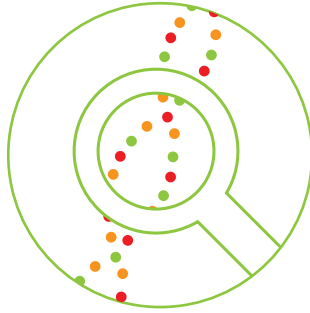
Elucigene QST\*Rplusv2 es un ensayo multiplex, en un único tubo que contiene un total de 22 marcadores. Los marcadores autosomales se utilizan para detectar las tres trisomías autosómicas viables más comunes: trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18 (síndrome de Edwards) y trisomía 13 (síndrome de Patau). Marcadores adicionales en los cromosomas sexuales X e Y, incluyendo un marcador específico para la cuantificación del número de cromosomas X, son útiles en el diagnóstico de las aneuploidías de los cromosomas sexuales.





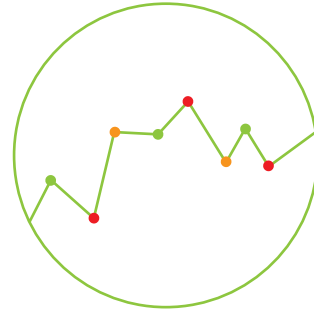
### Una PCR

- Un solo tubo por muestra
- Rápido – mínima manipulación, sólo adición de DNA
- Protocolo en un solo paso – de la extracción de DNA a la PCR
- Riesgo reducido de confusión de muestras
- Eficiencia – menos consumibles, menos costes



### Un análisis

- Validado para su uso en los Analizadores Genéticos ABI 3500
- Altamente informativo – Multiplex (5 Dyes)
- Sin manipulación post-PCR
- Un capilar por muestra
- Rentable – menos consumibles del instrumento



### Un informe

- Software GeneMarker
- Revisión y análisis de datos sencilla y rápida
- Software intuitivo y fácil de utilizar
- Informe en una página
- No se necesita transferencia de datos

## Cómo funciona

### PCR-Fluorescente Cuantitativa

El método utilizado por los kits Elucigene QST\*R es la QF-PCR (Quantitative Fluorescente-Polymerase Chain Reaction). En la PCR, los primers marcados con moléculas fluorescentes amplifican regiones de la secuencia de DNA altamente polimórficas, STRs (short tandem repeats), que se localizan en los cromosomas de interés. Cada marcador STR es específico del cromosoma en el que se localiza, por lo tanto, el número de copias del marcador puede indicar el número de copias del cromosoma.

Una muestra diploide normal tiene un par de cada uno de los cromosomas somáticos, y por tanto, los dos alelos de un STR específico se representan como dos picos con un ratio 1:1. La aparición de un alelo STR extra en forma de señal de tres picos de ratio 1:1:1 o de dos picos de ratio 2:1 o 1:2 es indicativo de la presencia de una secuencia adicional que puede representar un cromosoma adicional, como en el caso de una trisomía

## Simplicidad

Elucigene proporciona una herramienta que permite generar informes de aneuploidías de forma simple y fácil. Los resultados pueden analizarse con el software GeneMapper de Life Technologies o el software GeneMarker de SoftGenetics.

El funcionamiento de GeneMarker es simple, rápido y preciso y ahora incluye una función para el análisis personalizado de trisomías. Seleccionando los parámetros de las BPG (Best Practice Guidelines) los usuarios pueden medir de forma rápida y precisa los ratios de los alelos para obtener un informe completo de la muestra del paciente en minutos

## Información de pedido

Catalogo No.	Producto	Descripción del producto	Presentación
AN0PLB2	Elucigene QST*R $\text{plusv2}$ Kit	QST*R $\text{plusv2}$ es un ensayo multiplex en un único tubo. Contiene un total de 22 marcadores de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y, y detecta las trisomías autosómicas viables más comunes y las aneuploidías del cromosoma sexual	50 Tests
AN003B2	Elucigene QST*R Kit	QST*R es un ensayo multiplex en un único tubo. Contiene un total de 16 marcadores para la detección de las 3 trisomías autosómicas viables más comunes (13, 18 y 21).	50 Tests
AN013BX	Elucigene QST*R-13 Kit	QST*R-13 detecta marcadores adicionales específicos del cromosoma 13 para complementar los análisis QST*R y QST*R $\text{plusv2}$	10 Tests
AN018BX	Elucigene QST*R-18 Kit	QST*R-18 detecta marcadores adicionales específicos del cromosoma 18, para complementar los análisis QST*R y QST*R $\text{plusv2}$	10 Tests
AN021BX	Elucigene QST*R-21 Kit	QST*R-21 detecta marcadores adicionales específicos del cromosoma 21	10 Tests
AN0XYB2	Elucigene QST*R-XYv2 Kit	QST*R-XYv2 contiene un total de 12 marcadores para los cromosomas X e Y. Puede utilizarse para detectar aneuploidías de los cromosomas sexuales,	50 Tests
AN3XYB2	Elucigene QST*R/QST*R-XYv2 Kit	Producto que combina los kits QST*R y QST*R-XYv2.	50 Tests

Los kits y reactivos ELUCIGENE son desarrollados y fabricados dentro de los sistemas de calidad acreditados por ISO9001:2008 e ISO13485:2003 y se validan como dispositivos de diagnóstico in vitro de conformidad con la Directiva de la Comunidad Europea 98/79/CE y la Regulación Canadiense para Dispositivos Médicos (CMDR). Elucigene QST\*R se desarrollan en colaboración con Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust. Elucigene y QST\*R son marcas registradas de Delta Diagnostics (UK) Ltd. GeneMarker es una marca registrada de SoftGenetics Corporation. VIC®, PET®, NED™ y GENEMAPPER son marcas registradas de Life Technologies Corporation.

## Licencia del kit

Este producto se vende en acuerdo con Life Technologies Corporation. La venta de ese producto otorga al comprador el derecho no transferible de utilizar dicho producto sólo para diagnóstico in vitro en humanos, únicamente para la indicación clínica descrita en las instrucciones de uso que lo acompañan. Para más información sobre la obtención de derechos para uso de este producto o sus componentes, por favor contacte con [outlicensing@lifetech.com](mailto:outlicensing@lifetech.com).



### For Sales, Customer Service and Technical Support

**T:** + 44 (0) 161 669 8122 **F:** + 44 (0) 161 669 8129

**E:** [enquiries@elucigene.com](mailto:enquiries@elucigene.com) **W:** [elucigene.com](http://elucigene.com)



[www.dlongwood.com](http://www.dlongwood.com)

Camino del Pílon, 86 Casa- 7. 50011 - Zaragoza

e-mail: [dlw@dlongwood.com](mailto:dlw@dlongwood.com)

Tel. 976 320 638 · Fax. 976 320 660