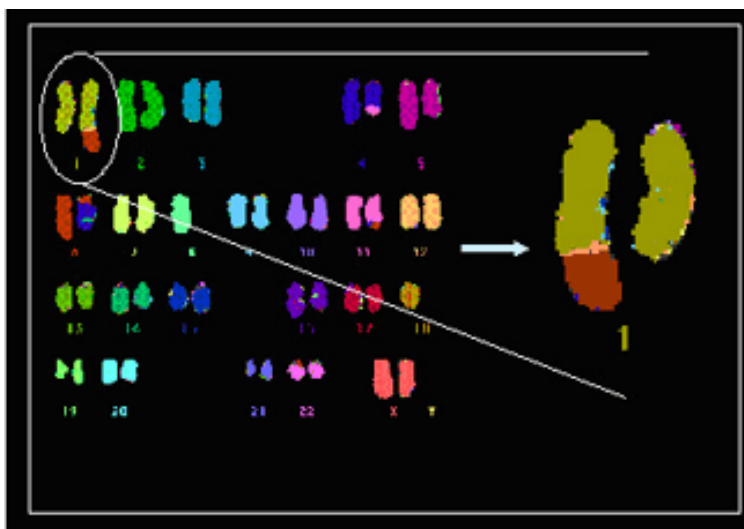


03/2006

## More accurate diagnosis thanks to molecular cytogenetic techniques



Cristina Hernando shows in her doctoral thesis the utility of the new technologies in Molecular Cytogenetics, which is helpful to the characterization of imbalance and genome reorganization in different tissues. This work shows new correlations between genotype-phenotype which allow to give a genetic advice more accurate, surely the most important contribution of this work.

Cal destacar, que les malformacions congènites són sovint el resultat de l'acumulació de molts canvis genètics. La pèrdua o guany de segments cromosòmics d'una mida similar pot tenir conseqüències molt diferents, depenent del nombre i funció dels gens que es trobin en el fragment implicat. Avui en dia, es coneixen poques regions cromosòmiques específiques associades a síndromes clíniques ben definides.

Des de fa uns deu anys l'equip dirigit per la Dra. Fuster porta a terme una línia de recerca dedicada a determinar regions cromosòmiques críptiques associades a malformacions congènites específiques o a problemes d'infertilitat mitjançant l'aplicació de diferents tècniques de citogenètica molecular basades en la hibridació "in situ" fluorescent. La finalitat del seu treball és facilitar la tasca als biòlegs moleculars en el mapatge de gens implicats en l'etiologia d'aquestes patologies. Els principals objectius d'aquesta tesi han estat la posada a punt i optimització de les tècniques de FISH multicolor (24 colors) i d'Hibridació Genòmica Comparada utilitzant diferents teixits emprats rutinàriament en el diagnòstic prenatal i postnatal per tal d'identificar anomalies cromosòmiques constitucionals tant hereditàries com

produïdes de novo i l'establiment de noves associacions entre genotip i fenotip. Un dels aspectes més rellevants ha estat la determinació de les limitacions d'aquestes tècniques i del softwares emprats.

La combinació de les tècniques de citogenètica convencional, FISH i CGH ha permès identificar: 27 monosomies i trisomies parcials, 15 cromosomes marcadors supernumeraris i 9 reorganitzacions complexes i/o críptiques; així com establir diferents correlacions genotip-fenotip tant d'alteracions autosòmiques com gonosòmiques.

Aquest treball s'ha dut a terme en col·laboració amb diferents Serveis de Genètica tant públics (Hospitals: Vall d'Hebron, Sant Joan de Deu, Sant Joan de Reus, Germans Trias i Pujol i Mútua de Terrassa) com privats (CPC, CIC, Clínica Girona, CERBA, Duran Bellido, General Lab i Prenatal Genetics). Fruit d'aquesta col·laboració han estat, fins ara, les publicacions següents:

- *Prenatal and postnatal characterization of Y chromosome structural anomalies by molecular cytogenetic analysis*. Prenat Diagn. (2002); 22: 802-805.
- *Comparative genomic hybridisation shows a partial de novo deletion 16p11.2 in a neonate with multiple congenital malformations*. J Med Genet. (2002); 39 (5):24-26.
- *Primary amenorrhea in a woman with a cryptic complex chromosome rearrangement involving the critical regions Xp11.2 and Xq24*. Fertil Steril. (2004); 82 (6):1666-1671.

**Cristina Hernando**

Universitat Autònoma de Barcelona

[cristina.hernando@uab.es](mailto:cristina.hernando@uab.es)

## References

Thesis: "Caracterització de anomalies cromosòmiques en diagnòstic pre y postnatal mediante tècniques de citogenètica molecular", read by Cristina Hernando Davalillo on 30 march 2005, and directed by Carme Fuster Marquès.

[View low-bandwidth version](#)