

Molecular Karyotype (aCGH)

Fast and reliable identification of invisible alterations for the conventional karyotype





Molecular Karyotype (aCGH)

The aCGH is a genomic test that detects losses and gains of genetic material



Sample requirements:

- Postnatal: 5 mL whole blood EDTA
- Prenatal: 15 mL amniotic fluid or chorionic villi



Informed consent must be sent with the sample



The aCGH offers a greater diagnostic efficiency

The molecular karyotype or aCGH is a powerful cytogenetic diagnostic tool that allows detection of losses and gains of genetic material. Thanks to their high resolution, the aCGH has a diagnostic yield up to 100 times bigger than the conventional karyotype, depending on the design. This increased diagnostic yield makes the aCGH a first choice diagnostic tool for patients with autism, developmental disorders, intellectual disability and multiple congenital anomalies, pathologies related to a high number of chromosomal rearrangements and CNVs^{1,2}.

A powerful prenatal diagnostic test

The application of aCGH in **prenatal diagnosis** allows **fast and reliable identification of cryptic alterations for the conventional karyotype**. For this reason, aCGH are also indicated as a first choice diagnostic tool in pregnancies with a medical indication for an invasive procedure, for example when ultrasound alterations are observed.

In prenatal diagnosis, aCGH are designed with a higher resolution in medically relevant regions. This permits a decrease in clinically unknown findings³.

Advantages over the conventional karyotype

- **Removes subjectivity** associated to the interpretation of the conventional karyotype.
- **High resolution:** makes visible cryptic alterations for conventional techniques.
- **Short turnaround times.**

When is aCGH indicated?

aCGHs are indicated in most patients with:

- Autism
- Intellectual disability
- Developmental Disorders
- Multiple congenital anomalies or dysmorphic features
- High-risk pregnancies that require invasive prenatal diagnosis



Our aCGH for genetic diagnostics offers

- **> 200 analysed syndromes**
- **High resolution** along the genome and increased in syndromic regions
- **Detection of mosaicism** in low percentages
- **Maximum quality**, recognised with the highest score in the **EMQN' and CEQAS-UK NEQAS' certification**
- **Two platforms available** according to our customers' needs
- **Reliable and fast results** (<15 days)

Main characteristics of our aCGH platforms



We offer two molecular karyotype platforms in order to adapt to our customers' needs

Platform	Array	RefLab Reference	Test type	# probes	Mean resolution	Detection of CNVs	Detection of UPD and consanguinity	Detection of mosaicisms
Agilent CGH-array	CGH array 60K whole blood	14650	CNV	60.000	50-100 Kb	✓		> 20%
	CGH array 180K whole blood	14654	CNV	180.000	< 50 Kb	✓		> 20%
	CGH array 60K Dx Prenatal	14651	CNV	60.000	50-100 Kb	✓		> 20%
Affymetrix Genomic Array	CGH array 750K whole blood	14658	CNV + SNP	750.000	25 Kb	✓	✓	> 20%
	CGH array CYTOSCAN-HD whole blood	14659	CNV + SNP	2.700.000	10 Kb	✓	✓	> 20%



We ensure the highest quality in all our analyses

We are certified by the CEQAS (Cytogenetic External Quality Assessment Service) and the EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) for aCGH with the **highest score**.



EMQN
The European Molecular Genetics Quality Network

EMQN Office
Manchester Centre for Genomic Medicine,
6th Floor, St Mary's Hospital, Hathersage Road,
Manchester M13 9WL, United Kingdom.
Tel: +44 161 276 6741
Fax: +44 161 276 6606
Email: office@emqn.org

INDIVIDUAL LABORATORY REPORT (ILR) - Lab 0319

SCHEME: aCGH/Microarray EGA scheme **SEASON:** 2017

Case 1		
Assessment Category	Score ¹	Comments (& deductions ²)
Genotyping	2.00	Correct result (0)
Interpretation	2.00	All essential interpretative elements provided. (0)
Patient Identifiers and Clerical Accuracy	2.00	No clerical errors (0)

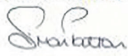
Case 2		
Assessment Category	Score ¹	Comments (& deductions ²)
Genotyping	2.00	Correct result (0)
Interpretation	2.00	All essential interpretative elements provided. (0) All the essential patient-specific information is on the first two pages. The report would benefit from shortening.
Patient Identifiers and Clerical Accuracy	2.00	No clerical errors. (0) However, the referral reason is incomplete.

General Comments
Please anonymise your reports in the future. Thank you for participating in this year's EGA scheme. We look forward to you joining us in the 2018 scheme - registration to participate will be available until end January 2018 via the EMQN website.

SUMMARY OF YOUR PERFORMANCE IN THIS SCHEME

Assessment Category	Performance ³ (mean score)
Genotyping	2.00
Interpretation	2.00
Patient Identifiers and Clerical Accuracy	2.00
Scheme result (SATISFACTORY or POOR)	SATISFACTORY

NOTE: The results above are subject to change depending on the results of the appeals process. The final results will be displayed on the EMQN certificate of participation

Report approved and authorised by Simon Patton (18 December 2017) on behalf of EMQN.
Signed: 

¹ Maximum score is 2.00
² Deductions from the maximum score
³ Green >= Scheme mean, Orange < Scheme mean, Red Poor performance.
NRS no results submitted, WDS withdrew from scheme

Published: 18 December 2017
© Copyright EMQN. No part of this document may be copied, distributed or published in any form without the written permission of the EMQN

Page 1 of 1

5



Comprehensive medical reports

REFERENCE LABORATORY GENETICS

Pablo Gileles, 57 - Polígono Gran Vía Sur
09008 L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)
Tel. 932 593 700 - Fax. 932 645 600

INFORME ESTUDIO MOLECULAR
Hibridación genómica comparada mediante array 80K (aCGH)

Nº Petición _____ Código cliente _____
Nombre paciente _____ Cliente _____
Fecha nacimiento _____ Ref. paciente _____
Tipo muestra ☒ Uterino/amniótico ☐ Venoclavicular ☐ Muestra abortiva
☐ Corionica ☐ Muestra abortiva
Servicio _____
Orientación diagnóstica _____ Alteraciones ecográficas _____
Código análisis _____ Fecha extracción _____
Fecha recepción _____ Fecha resultado _____

FÓRMULA:

arr[GRCh37] 3p26.3p23(q3949_31950798)x3	PATOGÉNICA
arr[GRCh37] 4p16.3p15.31(72447_18895167)x1	PATOGÉNICA

RESULTADO E INTERPRETACIÓN:

- arr[GRCh37] 3p26.3p23(q3949_31950798)x3. Amplificación terminal de aproximadamente ~31,8Mb en el brazo corto del cromosoma 3, afectando a la región del genoma 3p26.3p23 (fig. 1), que altera la estructura y/o dosis de varios genes de referencia RefSeq (ver tabla).
- arr[GRCh37] 4p16.3p15.31(72447_18895167)x1. Delección terminal de aproximadamente ~18,8Mb en el brazo corto del cromosoma 4, afectando a la región del genoma 4p16.3p15.31 (fig. 2), que altera la estructura y/o dosis de varios genes de referencia RefSeq (ver tabla). Este hallazgo está relacionado con el síndrome Wolf-Hirschhorn, con número OMIM #194190.

En la revisión bibliográfica realizada, existen muy pocos trabajos relacionados con estas dos anomalías conjuntamente, si de cada una de ellas de forma aislada. (ver [bibliografía](#) adjunta, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 y 14).

- Dosis normal en los cromosomas sexuales correspondiente con una muestra de sexo masculino.

Genetic
result

Interpre-
tation

Hyperlinks to
bibliography

Our medical reports:

- Reflect our **>40 years of experience in clinical interpretation**
- **Comprehensive, conclusive and transparent**
- **Written by our experts for clinical use according to ACMG and ESHG/EMQN guidelines**
- **Delivered as pdf with hyperlinks to bibliography**

Conclusions

Clinical
note

Genetic
counselling

Recomen-
dations

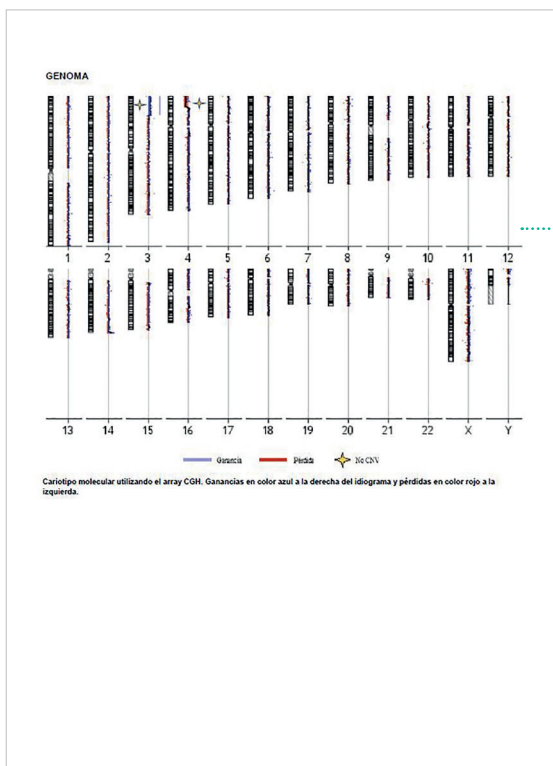
Hyperlinks to
databases

CONCLUSIONES:

- Se ha identificado una amplificación de aproximadamente ~ 31,8Mb, en el brazo corto del cromosoma 3, que no solapa con CNVs polimórficas y altera la estructura y/o dosis de varios genes de referencia. La variante encontrada es patológica.
 - Se ha identificado una delección de aproximadamente ~18,8Mb, en el brazo corto del cromosoma 4, que no solapa con CNVs polimórficas y altera la estructura y/o dosis de varios genes de referencia. La variante encontrada es patológica y está relacionada con el síndrome Wolf-Hirschhorn ([GeneReviews](#), [Orphanet](#), [DECIPHER](#)) con un cuadro clínico conocido.
 - En las bases de datos revisadas de [DECIPHER](#), [ISCA](#) y [ECARUCA](#) se han descrito varios pacientes con una ganancia y delecciones, parcial o totalmente solapantes a las encontradas en el caso índice, con clínica asociada a ellas.
 - Características clínicas comunes:
 - dup 3p
 - del 4pterLas duplicaciones de la región cromosómica 3p son poco frecuentes, hasta la actualidad se han descrito unos 50 casos. A menudo son debidas a reorganizaciones (translocaciones e inversiones) equilibradas parentales (la mayoría maternas) que pueden dar gametos desequilibrados durante la meiosis. El tamaño de la duplicación y la existencia de otros cromosomas implicados pueden variar el cuadro clínico. Sin embargo, existen características comunes en todos los casos publicados: Discapacidad intelectual asociada a retraso psicomotor, dimorfismo craneo-facial (ptosis, telecanthus, hipertelorismo, micrognatia, mejillas prominentes, nariz pequeña, fílum largo, pabellones auriculares displásicos, brachiocefalia, microcefalia, trigonocefalia), cardiopatías y deterioro neurológico. También se ha descrito, hidrocefalia, trigonocefalia y fisuras labiales y/o palatinas. Es frecuente la presencia de epilepsia. Las características menos frecuentes son holoprosencefalia, anomalías de retina y problemas renales. Los factores que pueden explicar esta variabilidad clínica son complejos y no bien conocidos.
 - del 4pter
- El S. de Wolf-Hirschhorn está causado por la delección parcial de los brazos cortos del cromosoma 4. La región crítica admitida es la región cromosómica 4p16.3 (WHS). Sin embargo se han descrito pacientes con microdelecciones terminales subteloméricas que no abarcan exactamente la zona crítica descrita y que presentan una clínica menos abigarrada (Zolimo et al. 2003). Estos autores han propuesto una nueva región crítica (WHSCR-2) con características clínicas más suaves (forma "mild") que las existentes en las formas clínicas clásicas de S. de Wolf.
- Los pacientes con delecciones en la región WHSCR-2 presentan facies característica, retraso psicomotor, retraso del crecimiento con o sin hipotonía congénita. Pueden presentar también crisis epilépticas. No se han descrito malformaciones mayores en órganos internos. El pronóstico es mejor que el de los pacientes con formas clásicas. Debido a que el tamaño de la delección difiere, este se relaciona con el grado de afectación.
- Teniendo en cuenta la existencia de ambas anomalías es difícil valorar la contribución de cada una de ellas en el fenotipo.
- Consejo genético:
El estudio de CGH array demuestra que existe una ganancia de material de la región 3p26.3p23 y una pérdida de material de la región 4p16.3p15.31, sugiriendo la existencia de una translocación desequilibrada 3:4.
En caso de nuevas gestaciones está indicado un estudio prenatal.
Sería recomendable el estudio de las muestras parentales mediante estudio citogenético de alta resolución o FISH de regiones subteloméricas, para determinar si estos hallazgos mediante arrayCGH son heredados o de novo.
- Se recomienda asesoramiento genético.

Fdo: Carlos Garrido
Responsable del departamento

Fdo: Esther Gein
Responsable de la División

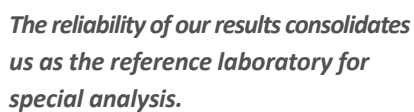


Ideogram with alterations

Genes with alterations

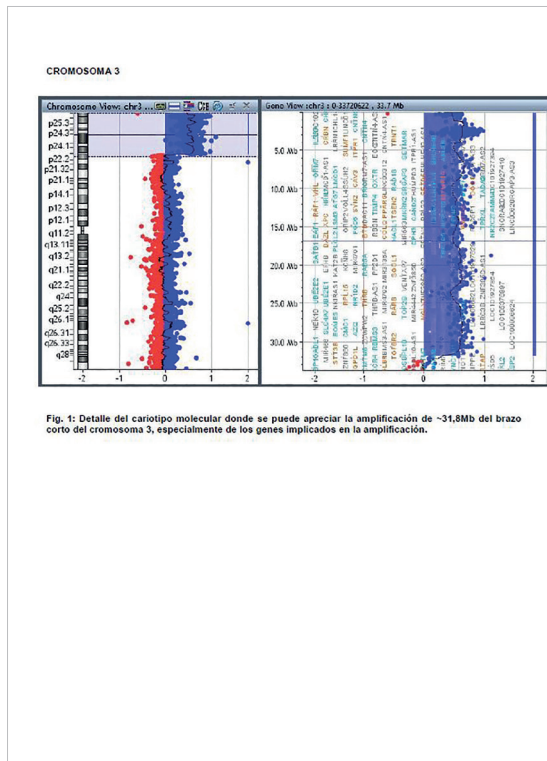
Chr	Start-Stop(bp)	Cytoband	Size(kb)	#Probes	Map/View/Join	Annotations
chr3	92619-11650798	p16.3 - p23	31,856.65	767	0.569	<p> CHL1, CHL1-AS1, UNC93B5, CNTF, CDHR1, CNTN-AS1, CNTN-AS2, CNTN1, CNTN1-AS1, CNTN1-AS2, CNTN1-AS3, CNTN1-AS4, CNTN1-AS5, CNTN1-AS6, CNTN1-AS7, CNTN1-AS8, CNTN1-AS9, CNTN1-AS10, CNTN1-AS11, CNTN1-AS12, CNTN1-AS13, CNTN1-AS14, CNTN1-AS15, CNTN1-AS16, CNTN1-AS17, CNTN1-AS18, CNTN1-AS19, CNTN1-AS20, CNTN1-AS21, CNTN1-AS22, CNTN1-AS23, CNTN1-AS24, CNTN1-AS25, CNTN1-AS26, CNTN1-AS27, CNTN1-AS28, CNTN1-AS29, CNTN1-AS30, CNTN1-AS31, CNTN1-AS32, CNTN1-AS33, CNTN1-AS34, CNTN1-AS35, CNTN1-AS36, CNTN1-AS37, CNTN1-AS38, CNTN1-AS39, CNTN1-AS40, CNTN1-AS41, CNTN1-AS42, CNTN1-AS43, CNTN1-AS44, CNTN1-AS45, CNTN1-AS46, CNTN1-AS47, CNTN1-AS48, CNTN1-AS49, CNTN1-AS50, CNTN1-AS51, CNTN1-AS52, CNTN1-AS53, CNTN1-AS54, CNTN1-AS55, CNTN1-AS56, CNTN1-AS57, CNTN1-AS58, CNTN1-AS59, CNTN1-AS60, CNTN1-AS61, CNTN1-AS62, CNTN1-AS63, CNTN1-AS64, CNTN1-AS65, CNTN1-AS66, CNTN1-AS67, CNTN1-AS68, CNTN1-AS69, CNTN1-AS70, CNTN1-AS71, CNTN1-AS72, CNTN1-AS73, CNTN1-AS74, CNTN1-AS75, CNTN1-AS76, CNTN1-AS77, CNTN1-AS78, CNTN1-AS79, CNTN1-AS80, CNTN1-AS81, CNTN1-AS82, CNTN1-AS83, CNTN1-AS84, CNTN1-AS85, CNTN1-AS86, CNTN1-AS87, CNTN1-AS88, CNTN1-AS89, CNTN1-AS90, CNTN1-AS91, CNTN1-AS92, CNTN1-AS93, CNTN1-AS94, CNTN1-AS95, CNTN1-AS96, CNTN1-AS97, CNTN1-AS98, CNTN1-AS99, CNTN1-AS100, CNTN1-AS101, CNTN1-AS102, CNTN1-AS103, CNTN1-AS104, CNTN1-AS105, CNTN1-AS106, CNTN1-AS107, CNTN1-AS108, CNTN1-AS109, CNTN1-AS110, CNTN1-AS111, CNTN1-AS112, CNTN1-AS113, CNTN1-AS114, CNTN1-AS115, CNTN1-AS116, CNTN1-AS117, CNTN1-AS118, CNTN1-AS119, CNTN1-AS120, CNTN1-AS121, CNTN1-AS122, CNTN1-AS123, CNTN1-AS124, CNTN1-AS125, CNTN1-AS126, CNTN1-AS127, CNTN1-AS128, CNTN1-AS129, CNTN1-AS130, CNTN1-AS131, CNTN1-AS132, CNTN1-AS133, CNTN1-AS134, CNTN1-AS135, CNTN1-AS136, CNTN1-AS137, CNTN1-AS138, CNTN1-AS139, CNTN1-AS140, CNTN1-AS141, CNTN1-AS142, CNTN1-AS143, CNTN1-AS144, CNTN1-AS145, CNTN1-AS146, CNTN1-AS147, CNTN1-AS148, CNTN1-AS149, CNTN1-AS150, CNTN1-AS151, CNTN1-AS152, CNTN1-AS153, CNTN1-AS154, CNTN1-AS155, CNTN1-AS156, CNTN1-AS157, CNTN1-AS158, CNTN1-AS159, CNTN1-AS160, CNTN1-AS161, CNTN1-AS162, CNTN1-AS163, CNTN1-AS164, CNTN1-AS165, CNTN1-AS166, CNTN1-AS167, CNTN1-AS168, CNTN1-AS169, CNTN1-AS170, CNTN1-AS171, CNTN1-AS172, CNTN1-AS173, CNTN1-AS174, CNTN1-AS175, CNTN1-AS176, CNTN1-AS177, CNTN1-AS178, CNTN1-AS179, CNTN1-AS180, CNTN1-AS181, CNTN1-AS182, CNTN1-AS183, CNTN1-AS184, CNTN1-AS185, CNTN1-AS186, CNTN1-AS187, CNTN1-AS188, CNTN1-AS189, CNTN1-AS190, CNTN1-AS191, CNTN1-AS192, CNTN1-AS193, CNTN1-AS194, CNTN1-AS195, CNTN1-AS196, CNTN1-AS197, CNTN1-AS198, CNTN1-AS199, CNTN1-AS200, CNTN1-AS201, CNTN1-AS202, CNTN1-AS203, CNTN1-AS204, CNTN1-AS205, CNTN1-AS206, CNTN1-AS207, CNTN1-AS208, CNTN1-AS209, CNTN1-AS210, CNTN1-AS211, CNTN1-AS212, CNTN1-AS213, CNTN1-AS214, CNTN1-AS215, CNTN1-AS216, CNTN1-AS217, CNTN1-AS218, CNTN1-AS219, CNTN1-AS220, CNTN1-AS221, CNTN1-AS222, CNTN1-AS223, CNTN1-AS224, CNTN1-AS225, CNTN1-AS226, CNTN1-AS227, CNTN1-AS228, CNTN1-AS229, CNTN1-AS230, CNTN1-AS231, CNTN1-AS232, CNTN1-AS233, CNTN1-AS234, CNTN1-AS235, CNTN1-AS236, CNTN1-AS237, CNTN1-AS238, CNTN1-AS239, CNTN1-AS240, CNTN1-AS241, CNTN1-AS242, CNTN1-AS243, CNTN1-AS244, CNTN1-AS245, CNTN1-AS246, CNTN1-AS247, CNTN1-AS248, CNTN1-AS249, CNTN1-AS250, CNTN1-AS251, CNTN1-AS252, CNTN1-AS253, CNTN1-AS254, CNTN1-AS255, CNTN1-AS256, CNTN1-AS257, CNTN1-AS258, CNTN1-AS259, CNTN1-AS260, CNTN1-AS261, CNTN1-AS262, CNTN1-AS263, CNTN1-AS26</p>

Nota 1. Los límites de las alteraciones que se detallan son los que reporta el análisis automático empleando el software y los parámetros detallados en la sección de métodos. Los límites reales pueden variar ligeramente respecto a los aquí especificados.





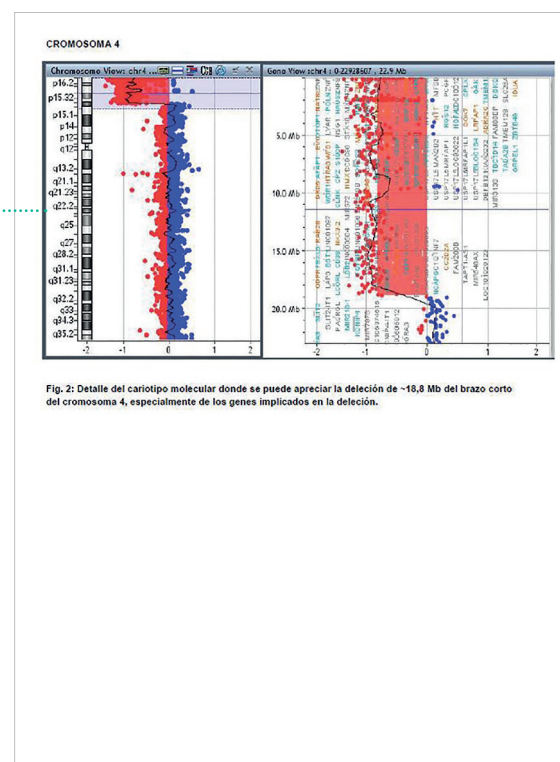
Comprehensive medical reports



The alterations can be seen in the details of the shown molecular karyotype

Detail of a molecular karyotype where an amplification of ~31,8Mb of the short arm of chromosome 3 is observed.

Detail of a molecular karyotype where a deletion of ~18.8Mb of the short arm of chromosome 4 is detected



INFORMACIÓN TÉCNICA:

✓ Responsable de hibridación:	MCM
✓ Fecha de hibridación:	27/06/18
✓ Tipo de chip:	array CGH 60K
✓ Control hibridación:	Agilent euro male
✓ Tipo hibridación:	Marcaje directo
✓ Calidad hibridación (Agilent's DLRS):	0.127
✓ Software de análisis:	Cytogenomics
✓ Parámetros detección alteraciones:	Algorithm ADM2_6,0,abs(log2ratio)_0,25,probes_3
✓ Ensamblaje de referencia:	GRCh37
✓ Plataforma:	Agilent
✓ Responsable de validación:	CGF

LIMITACIONES TÉCNICAS:

Los microarrays de oligonucleótidos de hibridación competitiva (aCGH) permiten detectar duplicaciones y deleciones de regiones diana del genoma interrogadas por las sondas que componen el chip. Las sondas del microarray utilizan interrogan regiones eucromáticas profundamente repetitivas, subteloméricas y de reordenamiento recurrente, localizadas en todos los cromosomas, a una densidad aproximada de 1 sonda cada 100-125Kb. En el caso de las sondas de repetición, la densidad de sondas es de 1 sonda por una aproximada de entre 100-125Kb. Fuera de las regiones candidatas, la cobertura promedio es de 1 sonda cada 125Kb, lo que permite detectar alteraciones de ~ 350Kb. Recordamos que mediante aCGH no es posible detectar reordenamientos balanceados (translocaciones recíprocas, translocaciones Robertsonianas, inversiones, etc.). En el caso de las sondas de repetición, la cobertura promedio es de 1 sonda por una copia en mosaico inferior al 40%, ni alteraciones de número de copia fuera de las regiones interrogadas por las sondas que componen el chip. Tampoco es capaz de diferenciar ADNs, con lo que muestras maternas no se pueden diferenciar de muestras de feto femenino. Además, los datos de oligonucleótidos se utilizan en el microarray de expresión de genes, para la identificación de alteraciones en la expresión de genes.

Detección de poliploidías: el array-CGH no puede detectar algunas triploidías, tales como 69,XXX, tetraploidías, como 92,XXXX o 92,XXYY, pero sí detectar anomalías de los cromosomas sexuales como XXY, XYY o XYYY. Este resultado puede poner de manifiesto la existencia de un síndrome de Klinefelter y sus variantes o bien corresponder a una triploidía o tetraploidía que técnicamente no son detectables.

CRITERIOS DE INFORME:

Las variantes identificadas se han comparado con las anotadas en la Database of Genomic Variants (última actualización 2 julio 2013). Estas variantes se han clasificado como patogénicas, VQFS (Variants of unknown significance, variantes de significado clínico incierto) y/o benignas, siguiendo las recomendaciones del American College of Medical Genetics Standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants [1, 2, 3]. El presente formato de informe está basado en lo propuesto por el Grupo para el Consenso para la implementación de los Arrays [CGH y SNP-arrays] en la genética clínica [4]. Fórmula genómica según nomenclatura vigente del ISCN [5].

To offer the highest transparency on each medical report we document: technical information and limitations, report criteria and consulted bibliography.

Technical information

Como norma general, no se reportarían variantes de significado incierto (o de susceptibilidad sin efecto fenotípico claro (de acuerdo al conocimiento actual), a no ser por deseo expreso declarado en la solicitud. Hay que tener en cuenta que el estudio de variantes de número de copia polimórficas (o) causantes de patologías es un campo activo de la investigación en genética médica, de forma que es posible que con el array utilizado se detecten alteraciones de número de copia de significado incierto, y que la relevancia clínica de las variantes de número de copia de genes de susceptibilidad a enfermedades complejas sea aún desconocida. Por lo tanto, el estado de portador de variantes receptivas si no tienen relación con el fenotipo del probando. Un resultado normal de esta prueba genética no excluye la posibilidad que el fenotipo clínico pueda ser debido a causas genéticas no testadas con esta microarray. Igual que con todo test genético, hay una posibilidad muy pequeña (<5%) que se emita un resultado erróneo. En caso que los resultados obtenidos y aquí reportados no concuerden con los resultados de otro análisis genético, recomendamos que se ponga en contacto con nosotros para discutir el caso para, en caso necesario, proporcionar una nueva prueba.

CLÁUSULA DE EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD:

Los estudios mediante análisis con microarrays de ADN efectuados por Reference Laboratory SA, están dirigidos exclusivamente a los profesionales de la salud cualificados para su interpretación. Los usuarios no obtenidos mediante estos estudios no constituyen por sí mismos una consulta médica, diagnóstico o tratamiento, ni deben ser así interpretados. Sólo un profesional especializado puede interpretar correctamente los estudios mediante análisis con microarrays de ADN y ofrecer un diagnóstico o prescribir un tratamiento a un paciente basándose en estos resultados. En consecuencia, ninguna información obtenida con nuestros estudios puede ser utilizada para sustituir el consejo y diagnóstico de un profesional especializado. Reference Laboratory SA, no se hace responsable del uso que haga el contratante de los resultados obtenidos mediante análisis con microarrays de ADN. Las eventuales consecuencias jurídicas derivadas de su uso, haciendo expresa reserva de ejercer las acciones legales oportunas en el supuesto de un uso indebido de los mismos.

El contratante de los estudios referidos anteriormente efectuados por Reference Laboratory S.A. no podrá modificar, reducir, ampliar o, en modo alguno, alterar el contenido del presente informe. Por lo tanto, el contratante exonera irrevocablemente a Reference Laboratory S.A. de cualquier responsabilidad o eventual consecuencia perjudicial derivada, directa o indirectamente, del incumplimiento de la presente obligación.

BIBLIOGRAFÍA:

- [illegible]

Bibliography



We add value to genetic diagnostics

For over 40 years, at Reference Laboratory Genetics we have been dedicated to offering our clients **the most complete catalogue of molecular genetic tests** to meet each patient's needs.

- Hereditary Genetic Diseases
- Study of solid tumours and liquid biopsies
- Oncohematology
- Pharmacogenetics

We offer a comprehensive service for **any medical speciality**, from the sample through to the medical report, facilitating our support at any point in the diagnostic process: sample collection and transport, genetic counselling, bioinformatics tools, and clinical interpretation.

Our team is made up of highly qualified professionals with more than 15 years of experience in clinical genetics, genetic counselling, molecular genetics, bioinformatics, cytogenetics, FISH and other relevant fields. Thanks to their experience and the use of the most advanced technologies, **we ensure maximum reliability, quality and clinical utility in all our services.**

When our clients request a genetic analysis from us they get more than just results, they help us increase the collective knowledge of hereditary diseases (all mutations we find are reported to our RefLab Database® and the main public databases).

The most comprehensive service

- **All types of genetic studies:** NGS, WES, MLPA, FISH, aCGH, Sanger, PCR, Cytogenetics.
- **All medical specialties.**
- **Advanced logistic solutions:** from sample collection to distribution of results.
- **Support** at any point of the diagnostic process.
- **Reliable and conclusive reports** with decreased number of VOUS, thanks to the **RefLab Database®**.
- **Pre- and post-test genetic counselling** with our experts.
- **Highest quality in all our services.**
- **Shortest turnaround times** (<30 days).

1. Miller D.T. et al. (2010) Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. The American Journal of Human Genetics. 2010. Vol. 86, no. 5, p. 749-764. DOI 10.1016/j.ajhg.2010.04.006. Elsevier BV.
2. Srebniak M.I. (2012) Genomic SNP array as a gold standard for prenatal diagnosis of foetal ultrasound abnormalities. Molecular Cytogenetics. 2012. Vol. 5, no.1, p. 14. DOI 10.1186/1755-8166-5-14. Springer Nature.
3. Committee Opinion No. 581, 2013. Obstetrics & Gynecology, Vol. 122, no. 6, p. 1374-1377. DOI 10.1097/01.aog.0000438962.16108.d1. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health).





C/ Pablo Iglesias 57
08908 Hospitalet de Llobregat · Barcelona
Tel (+34) 93 259 37 00 · genetics@referencelaboratory.es
www.referencelaboratory.es