



SABER MÁS SOBRE DIAGNÓSTICO

El microarray (chip de ADN), también llamado hibridación genómica comparada (array CGH), es actualmente el método más común para el diagnóstico del Síndrome Phelan-McDermid.

El análisis de los cromosomas (cariotipo) o la hibridación in situ fluorescente (FISH) pueden detectar solo grandes deleciones.

Si se sospecha el diagnóstico del Síndrome de Phelan-McDermid, pero no se detecta la deleción en 22q13 a través del microarray, la secuenciación de ADN puede detectar mutaciones en el gen SHANK3.

Las deleciones, anillos, translocaciones y mutaciones se pueden detectar en muestras de sangre, así como a partir de células de la piel o de las células utilizadas para las pruebas prenatales.