

¿Qué enfermedades genéticas pueden detectarse mediante DGP?

Es posible realizar el DGP para cualquier alteración genética, autosómica dominante, recesiva o ligada al X, siempre que exista un gen identificable. Para enfermedades causadas por expansiones de tripletes de nucleótidos (como X frágil, corea de Huntington, etc.) se emplean técnicas específicas indicadas para estas alteraciones.

BIOARRAY PROPORCIONA ADEMÁS EL ESTUDIO CROMOSÓMICO (ANEUPLOIDÍAS) PARA AQUELLAS PAREJAS QUE REALIZAN DGP PARA UNA ENFERMEDAD MONOGENICA

Bioarray analiza más de 700 genes asociados a enfermedades monogénicas como:

Alport síndrome	Atrofia Muscular Espinal
Beta talasemia	Charcot-Marie-Tooth
Síndrome de Dravet	Fibrosis quística
Hemofilia A/B	Enfermedad de Lynch
Marfan, síndrome	Poliquistosis renal

... CONSULTE CON BIOARRAY PARA CUALQUIER OTRO SÍNDROME, INCLUIDAS ENFERMEDEDES MITOCONDRIALES

Técnica validada experimentalmente

Bioarray lanza el DGP con NGS tras un desarrollo tecnológico propio y una completa **validación en más de 100 embriones**, mediante el estudio comparativo con la tecnología de DGP más completa hasta la fecha (array CGH), obteniéndose una concordancia total entre ambas, con un mayor grado de detalle en ciertas alteraciones cromosómicas mediante NGS. Bioarray confirma así la robustez del NGS para esta importante herramienta a disposición de la reproducción asistida.



BA

BIOARRAY

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO
PREIMPLANTACIONAL
MEDIANTE
NEXT GENERATION SEQUENCING**

Parque Científico y Empresarial de la UMH
Edificio Quorum III
C.P. 03202 Elche (Alicante - Spain)

info@bioarray.es

Tel.: +34 966 682 500

Fax: +34 966 682 501



www.bioarray.es

BA

BIOARRAY

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO
PREIMPLANTACIONAL
MEDIANTE
NEXT GENERATION SEQUENCING**



Bioarray lanza en exclusiva el nuevo servicio de **Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) mediante tecnología de secuenciación masiva NGS (Next Generation Sequencing)**. El DGP va dirigido a todas las clínicas de fertilidad que quieren dar un servicio de alto valor añadido a una parte de sus pacientes, aumentando sus tasas de implantación o previniendo la transmisión de enfermedades genéticas mediante la selección de aquellos embriones más viables obtenidos en la fecundación in vitro.

NGS es actualmente la tecnología más avanzada para el estudio del genoma humano y que Bioarray pone por primera vez al servicio de la salud genética reproductiva.

Bioarray ofrece los dos tipos de estudio para diagnóstico genético preimplantacional:

- DGP de aneuploidías, que consiste en el estudio de la dotación cromosómica del embrión para comprobar que ésta es normal, es decir, no hay alteraciones en el número de copias de los cromosomas (aneuploidía). Así, el DGP está clínicamente probado como una herramienta efectiva para seleccionar **embriones cromosómicamente normales para su transferencia, aumentando las tasas de implantación**. Además, esta técnica permite detectar inserciones y deleciones de pequeño tamaño (aproximadamente 6 Mb), así como translocaciones robertsonianas (causantes, por ejemplo, del síndrome de Down).
- DGP de enfermedades monogénicas (debidas a mutaciones en un solo gen) u otras alteraciones genéticas de factor único, que consiste en el estudio del material genético del embrión para determinar qué embriones han recibido y cuáles **están libres de una alteración genética previamente identificada en los padres**.

¿Cuándo está indicado el DGP?

Las principales indicaciones del DGP son:

- Edad materna avanzada.
- Historial de abortos recurrentes.
- Fracasos repetidos en ciclos FIV (>2).
- Historial de embarazo o hijos con anomalías cromosómicas.
- Hombres con anomalías cromosómicas en el espermatozoides.
- Parejas portadoras de una enfermedad hereditaria de factor único.

¿Cuáles son las ventajas de esta nueva tecnología?

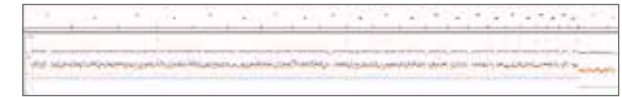
- Detección simultánea de aneuploidías en los **24 cromosomas con mayor resolución**. Técnicas precedentes sólo estudiaban ciertos cromosomas, restando efectividad al diagnóstico, o bien sólo detectaban aneuploidías totales.
- Detección de **enfermedades monogénicas**, en el caso de parejas portadoras y por tanto con un mayor riesgo de tener hijos con alteraciones genéticas.
- En el DGP de enfermedades monogénicas Bioarray diagnostica con **una sola biopsia tanto los embriones libres de la alteración como aquellos libres de aneuploidías**, contribuyendo aun más al éxito del tratamiento de fertilidad.
- El mayor rendimiento del NGS permite además un **coste más asequible**, posibilitando el acceso al DGP a un mayor número de parejas.

Comparación de técnicas para DGP de aneuploidías

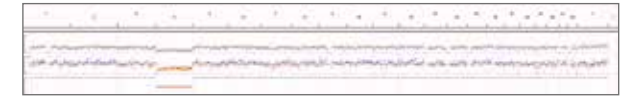
	FISH	Karyolite	24sure	24sure+	karyomapping	NGS
24 cromosomas		●	●	●	●	●
Detección CNVs* (alrededor 6Mb)				●	●	●
ADN mitocondrial						●
Enfermedades monogénicas					●	●
Precio	\$	\$	\$\$	\$\$\$	\$\$\$	\$
Tecnología	FISH	Luminex	Microarray CGH	Microarray CGH	Microarray SNPs	Secuenciación masiva

*variación en número de copias

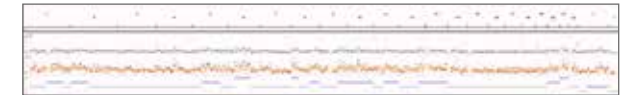
Gráficas de los resultados



Normal Masculino (46 XY)



Alterado Femenino (45 XX) - monosomía del cromosoma 4



Caótico - múltiples alteraciones

Las gráficas muestran las proporciones de número de lecturas NGS a lo largo de los 24 cromosomas, revelando la existencia de aneuploidías.

NGS: Presente y futuro del análisis genético

Las tecnologías de secuenciación de última generación NGS han supuesto una revolución en el campo de la investigación genética, debido a que permiten la secuenciación de una gran cantidad de ADN a un coste razonable.

La metodología NGS aplicada al DGP brinda la posibilidad de obtener un número muy elevado de lecturas de secuenciación distribuidas uniformemente por todo el genoma del embrión, con el fin de detectar la posible presencia de anomalías cromosómicas estructurales así como los trastornos de un único gen.

El NGS de Bioarray está respaldado por un experimentado equipo bioinformático, área esencial del análisis genético y crítico en DGP, por ejemplo, en el manejo del fenómeno de *Allele Dropout*.