

Reporte de Resultados para la Prueba de Tamizaje Cromosómico Preimplantacional (PGT-A).

El siguiente reporte lista los resultados de las biopsias embrionarias de la paciente indicada en los **Datos Generales** a continuación. No representa ningún diagnóstico o sugerencia, únicamente informa los hallazgos obtenidos a partir del procesamiento por secuenciación masiva de nueva generación (NGS) de cada muestra.

DATOS GENERALES

Nombre de la paciente:		Fecha:	
Clínica responsable:		ID lote:	
Médico tratante:		No. muestras:	
Correo electrónico:		Teléfono(s):	

ESTUDIO SOLICITADO

Normalmente existen 23 pares de cromosomas en cada célula humana; un cambio en el número de cromosomas recibe el nombre de aneuploidía. **EmbrioTest Plus™ (ETP)** analiza los 46 cromosomas de embriones humanos para detectar posibles ganancias o pérdidas de material genético (aneuploidías) durante su división celular. Se emplea la técnica de secuenciación masiva de nueva generación para el escaneo (tamizaje) de los cromosomas y representa una prueba muy útil de apoyo en tratamientos de reproducción asistida y medicina reproductiva.

JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO

Dado que las alteraciones en la dotación cromosómica pueden producir fallos de implantación en ciclos de reproducción asistida, abortos espontáneos y cromosopatías en recién nacidos, el **EmbrioTest Plus™** permite seleccionar aquellos embriones cromosómicamente normales de entre todos los embriones evolutivos de una paciente, lo que incrementa sus posibilidades reproductivas y aumenta las probabilidades de evolucionar adecuadamente para dar lugar a un hijo(a) sano(a).

EmbrioTest Plus™ aumenta las probabilidades de transferir a la madre los embriones que se encuentran libres de alteraciones cromosómicas. Las aneuploidías pueden causar en gran medida los abortos espontáneos y pueden dar lugar a defectos congénitos y discapacidad intelectual en recién nacidos, o bien, no son compatibles con la vida. Sin embargo, dentro de las aneuploidías cromosómicas viables que se pueden detectar se encuentran los síndromes más comunes no sexuales como el Síndrome de Down, Síndrome de Edwards y Síndrome de Patau.

METODOLOGÍA

EmbrioTest Plus™ consiste en una serie de pasos con controles de calidad específicos en cada uno de ellos.

1. Biopsia del embrión: consiste en la extracción de algunas células del embrión para su estudio genético; se evalúan de acuerdo con criterios internacionalmente establecidos para determinar la viabilidad del embrión.
2. Amplificación de genoma completo (WGA): consiste en realizar copias del material genético (o genoma) de las células del embrión para contar con mayor cantidad de material de trabajo para la prueba.
3. Control de calidad de WGA: se realiza mediante la técnica de electroforesis que permite visualizar la calidad del material genético amplificado en el paso anterior. De igual manera, se usa un método fluorométrico para cuantificar el genoma amplificado para continuar el proceso.
4. Generación de genotecas: síntesis de fragmentos compatibles con la celda de flujo a partir de WGA.
5. Generación de clústeres: proceso de "amplificación en puente" que genera copias de cada uno de los fragmentos unidos a la celda de flujo, formando así los clústeres.
6. Secuenciación masiva de nueva generación: proceso de secuenciación por síntesis.
7. Generación de archivos: proceso por el cual la secuenciación genera archivos de lectura de bases (FASTQ) y ensamblaje del genoma (BAM).
8. Análisis de resultados: mediante algoritmos matemáticos se analizan los archivos FASTQ y BAM para generar gráficas que permiten el análisis semicuantitativo y cualitativo de las aneuploidías. Todo lo anterior se resume en la tabla de resultados presentada a continuación.

TABLA DE RESULTADOS

No.	ID Médico	Ciclo (Cycle ID)	NIP	Embrión	Control de calidad	Sexo	Resultado
1	PZ	21478	YG	1	Sí	Masculino (XY)	Normal
2	PZ	21478	YG	4	Sí	Femenino (XX)	Anormal: +4
3	PZ	21478	YG	5	Sí	Femenino (XX)	Anormal: +2
4	PZ	21478	YG	7	Sí	Femenino (XX)	Normal
5	PZ	21478	YG	8	Sí	Masculino (XY)	Anormal: -19
6	PZ	21478	YG	11	Sí	Masculino (XY)	Normal
7	PZ	21478	YG	12	Sí	Masculino (XY)	Normal

NIP = Número Identificador de Paciente, AC = Anormal Complejo = Cuando existen más de 5 aneuploidías presentes en las células embrionarias.

Este tipo de pruebas conllevan un riesgo de resultados positivos/negativos erróneos. Dichos resultados ocurren comúnmente por causas biológicas llamadas "mosaicismo", presentes en aproximadamente el 5% de las biopsias embrionarias. El mosaicismo se refiere a que el embrión puede tener células con diferente número de cromosomas (ploidía), tanto el número normal (euploidía) como el anormal (aneuploidía). Otros factores importantes que conllevan a resultados incorrectos son la contaminación de las muestras, problemas de codificación, variantes genéticas raras que interfieran con el análisis, complicaciones técnicas y error humano. Entre todos estos factores, la probabilidad de un resultado incorrecto no asociado a mosaicismo es de aproximadamente el 2%.

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS

El software de análisis genera una gráfica que representa el número de copias de cada cromosoma del embrión analizado y lo compara con un genoma humano normal de referencia. Un embrión es considerado normal cuando ningún cromosoma presenta diferencias con el genoma de referencia. Un embrión es considerado anormal cuando existe la presencia de una aneuploidía en alguno de los cromosomas, ya sea pérdida (-) o ganancia (+) en la gráfica. La presencia de más de cinco (5) aneuploidías es considerada como aneuploidía compleja. Un embrión que no fue detectado no ofrece información.

LIMITACIONES DE LA TÉCNICA

Embriotest Plus™ no es una prueba para detectar enfermedades monogénicas o mutaciones puntuales. Tampoco es posible detectar rearrreglos cromosómicos estructurales, ni mosaicismos específicos.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS

Los resultados de la prueba serán resguardados bajo estricta confidencialidad y podrán proporcionarse por medio electrónico solamente a las personas asignadas en el presente documento. El resguardo de los datos y reportes será de 90 días naturales a partir del envío de resultados al cliente.

TÉRMINO DE SERVICIO

Semper Genomics dará por terminado el servicio y entenderá la conformidad de los resultados 72 horas posteriores al envío del archivo si no se recibe ninguna notificación por parte del cliente.

REFERENCIAS

F Fiorentino F, Bono S, Biricik A, et al. Application of next-generation sequencing technology for comprehensive aneuploidy screening of blastocysts in clinical preimplantation genetic screening cycles. Hum Reprod. 2014;29(12):2802-2813.

Yang Z, Liu J, Collins GS, Salem SA, et al. Selection of single blastocysts for fresh transfer via standard morphology assessment alone and with array CGH for good prognosis patients: results from a randomized pilot study. Mol Cytogenetic. 2012;5: 24.

ELABORÓ

FIRMA



Bárbara Verduzco Garza
Responsable Técnico

REVISÓ

FIRMA



QFB Fabiola Morales Mandujano
Responsable Sanitario

APROBÓ

FIRMA



Saúl Karr de León
Responsable de Calidad

*Este documento NO representa un diagnóstico. Es necesario asesorarse con su profesional de la salud para la toma de decisiones en base a su historial clínico personal.