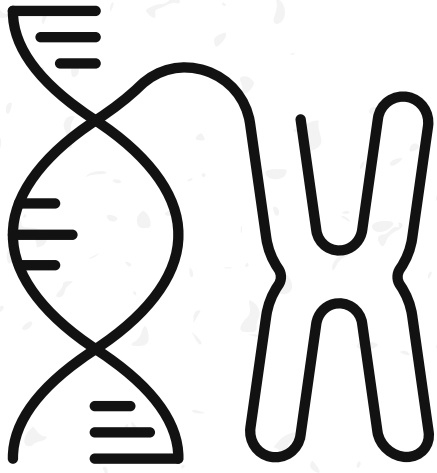




PGT-A POR SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)

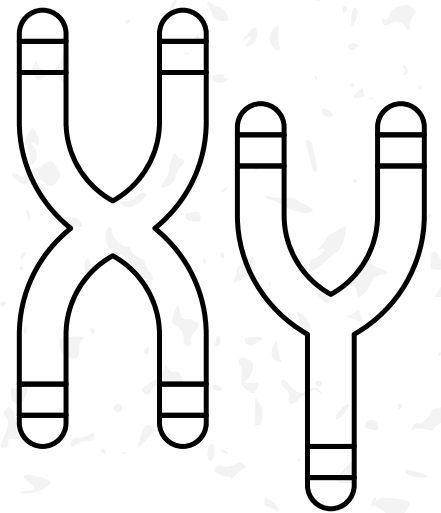


1

La **Secuenciación Masiva de Última Generación** (NGS por sus siglas en inglés) aplicada a la Prueba Genética Preimplantacional (PGT) ofrece la posibilidad de identificar las alteraciones numéricas en los cromosomas (aneuploidías) que comprometen la viabilidad del embrión.

2

PGT-A es la prueba que con mayor frecuencia se realiza en procesos de Fertilización In Vitro (FIV) y tiene como objetivo la identificación de alteraciones en el número de copias de los cromosomas del embrión (aneuploidías), que comprometen la viabilidad de éste durante la fase de implantación y de gestación.



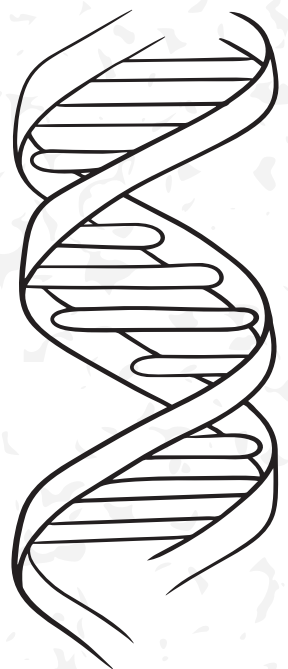
3

La mayoría de los embriones con alteraciones en el número de cromosomas (aneuploides) tienen una muy baja viabilidad, de manera que la transferencia de uno de estos embriones al útero materno provocará un fallo durante la implantación o un aborto durante el primer trimestre de embarazo.



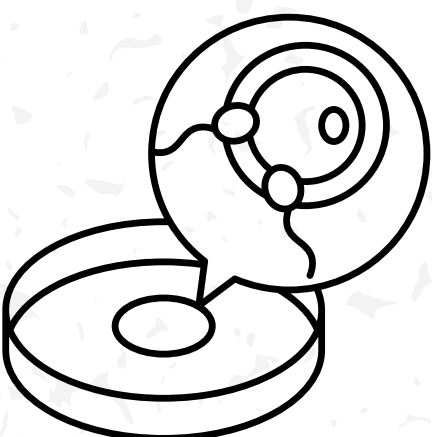
4

La identificación de estos embriones aneuploides permitirá que únicamente aquellos embriones con una dotación cromosómica normal (46 XX o 46XY), sean transferidos al útero de la madre.



5

Esta tecnología permite realizar el estudio de los 23 pares de cromosomas (22 somáticos y el par sexual) en un mismo análisis, con una mayor resolución que otras tecnologías precedentes.





PRUEBA GENÉTICA PREIMPLANTACIONAL (PGT) POR NGS



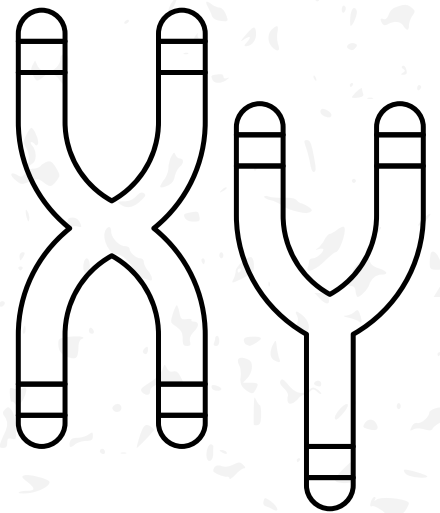
6

NGS en este tipo de análisis ofrece varias ventajas con respecto a otras tecnologías:

- Permite el análisis simultáneo de los 23 pares de cromosomas con alta resolución (hasta 18 Mb).

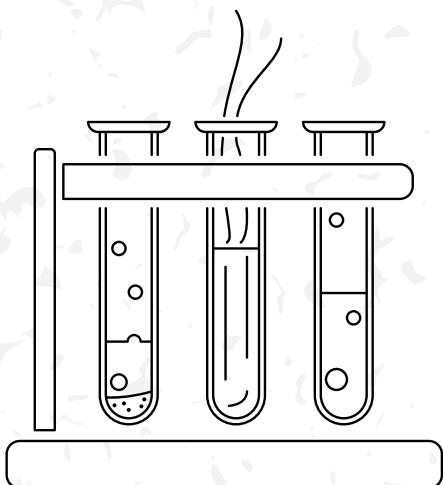
7

- Menor tiempo de análisis que las tecnologías tradicionales (resultados hasta en 2 días), evitando la necesidad de tener que congelar los embriones mientras se esperan los resultados.



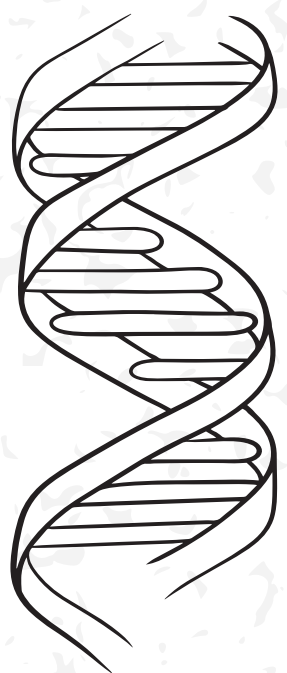
8

- Permite analizar simultáneamente un alto número de muestras, lo que repercute directamente sobre el costo de la prueba.
- Resultados altamente confiables por la solución y cobertura lograda con NGS.



9

- Especificidad del cromosoma y la alteración detectada.
- Sencilla visualización e interpretación de las gráficas de Número de Copias derivadas de NGS.





GRÁFICA DE NÚMERO DE COPIAS DE UN EMBRIÓN

A continuación, se muestra la gráfica de número de copias de un embrión con genotipo: **(46XX, -7, + 8)**.

Que, aunque pudiera parecer normal detectado por otras metodologías (cariotipo 46 XX), NGS logra identificar por cobertura, resolución y alineación de secuencias al genoma de referencia; la pérdida y ganancia de los cromosomas 7 y 8 respectivamente.

Por lo tanto, se evidencia claramente las aneuploidías presentes en ese embrión que pudieran haber pasado desapercibidas por las pruebas convencionales.

