



biocódices  
GENÓMICA MÉDICA DE PRECISIÓN

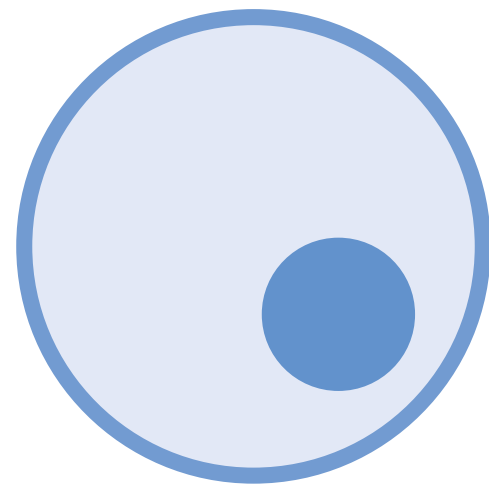
# niPGT-A

Test Genético  
Preimplantacional  
No Invasivo  
de Aneuploidías

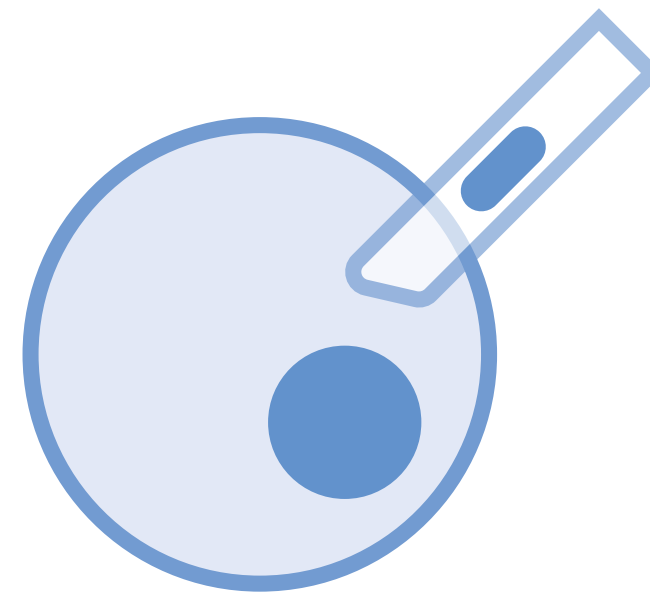
# Procedimiento



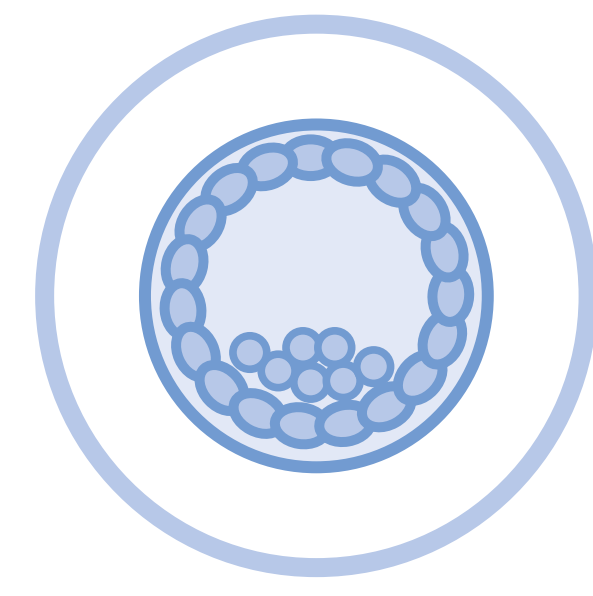
biocódices  
GENÓMICA MÉDICA DE PRECISIÓN



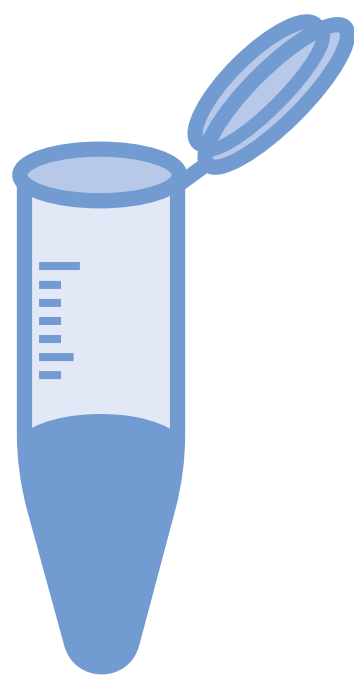
**OVOCITO**



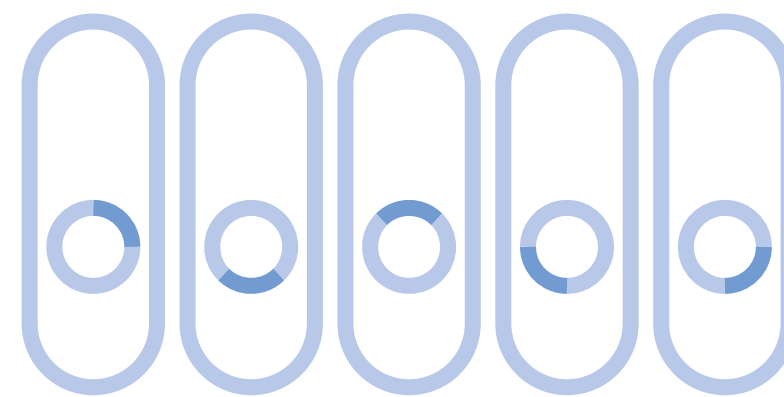
**ICSI**



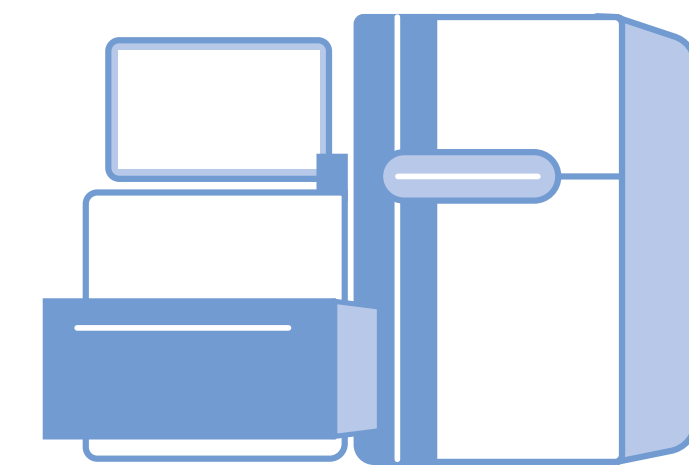
**D5/D6  
BLASTOCITO**



**MEDIO  
DE CULTIVO**



**LIBRERÍA  
GENOMICA**



**SECUENCIACIÓN  
NGS**

Consiste en, la fertilización asistida del ovocito a través de ICSI, cultivo de blastocisto hasta día 5 ó 6, colecta del ADN libre de células en el medio de cultivo, formación de librerías, secuenciación NGS y análisis bioinformático para detectar la posible existencia de regiones con variantes en el número de copias en el genoma del embrión. Si estas no están presentes, el cariotipo es 46 XX ó 46 XY normal.

## Control Positivo

La amplificación y secuenciación de ADN humano con contenido genómico normal, garantiza el correcto análisis del estudio

## Controles Negativos

La ausencia de contaminación durante la toma de muestra y formación de librerías, garantiza el correcto análisis del estudio.

## Contaminación

La contaminación del medio de cultivo con restos de ADN no propios del embrión es un riesgo metodológico que debe ser controlado. Los controles negativos excluyen posibles contaminaciones producidas en la clínicas de FIV y en nuestro laboratorio de genómica. No obstante, el desnudado de células maternas provenientes del cúmulo es fundamental para evitar fallas en la determinación del género y el correcto análisis bioinformático de las lecturas NGS.

## Análisis Bioinformático

La cantidad y calidad del ADN libre secuenciado permite medir con confiabilidad estadística variaciones en el número de copias de segmentos cromosómicos a partir de 10 Mpb. Los resultados se reportan, para cada brazo cromosómico (p|q) de los autosomas y los cromosomas sexuales, de forma independiente.



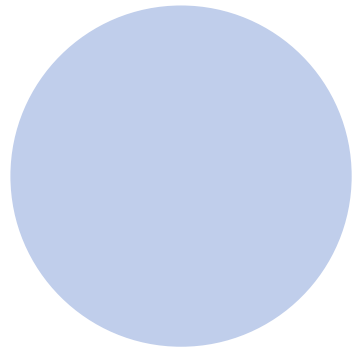
## Validaciones

### **Nuestras validaciones coinciden con los mejores resultados de estudios internacionales.**

La Concordancia entre biopsias de trofoectodermo (TE) y niPGT-A fue 87%, mientras que la Sensibilidad y Especificidad fue del 81% y 100%, respectivamente. El Valor Predictivo Positivo (VPP) y Negativo (VPN) fue 100% y 69%, respectivamente. La diferencia con el valor máximo posible (100%) de Concordancia, Sensibilidad y VPN se debe a la presencia de Falsos Negativos, es decir, embriones que mostraron ser aneuploides en la biopsia de TE, aunque diploides con el ADN del medio de cultivo. Esta cualidad ya había sido señalada por otros investigadores, considerándose una de las ventajas del niPGT-A. El ADN del medio de cultivo sería una representación más homogénea del ADN derivado del embrión que el extraído de un pequeño grupo de células del TE. En todos los ensayos de validación realizados entre biopsias de TE y medio de cultivo no se observaron Falsos Positivos, es decir, embriones diploides a partir de las biopsias de TE y aneuploides a partir del medio de cultivo, lo que garantiza confianza en la lectura de los resultados aneuploides leídos a través del niPGT-A.

## Mosaicismo

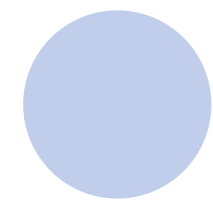
El mosaicismo reportado a partir de la biopsia de TE puede no resultar representativo del contenido genético de un blastocisto de más de 100 células. El niPGT-A es menos propenso a detectar falsos mosaicismos embrionarios ya que la barrera de detección se estrecha desde valores superiores al 30% hasta el 70%, disminuyendo el número de mosaicos reportados con el método invasivo cuyos límites son más amplios, desde 20% al 80%.





## ADN libre en el medio de cultivo

Las razones por las cuales el embrión libera ADN al medio de cultivo, no son aún totalmente conocidas. Se especula que, como se ha observado en otras especies de mamíferos, el ADN corresponde al proceso de apoptosis normal del embrión en desarrollo. La mayor parte de los investigadores coinciden en que se debe al proceso de apoptosis de células con contenido genómico diploide, y posiblemente también aneuploide del embrión.



**La biopsia embrionaria requiere de equipamiento especializado y profesionales capacitados para mantener los estándares de calidad y viabilidad del embrión.**

**Biocódices es la primer empresa Argentina en ofrecer y validar metodológicamente el niPGT-A para las clínicas de reproducción asistida del país.**

El posible daño ejercido por la técnica invasiva siempre ha sido una preocupación tanto de los médicos como de los pacientes.

El niPGT-A hace innecesario la biopsia embrionaria para el estudio genético del embrión, manteniendo de este modo su integridad a lo largo de todo el proceso de desarrollo.

**Transferir innovaciones tecnológicas para mejorar la calidad del diagnóstico genético embrionario es uno de nuestros principales objetivos como empresa.**

info@biocodices.com  
+54 11 4753-0183  
www.biocodices.com



**biocódices**  
GENÓMICA MÉDICA DE PRECISIÓN