

TEST GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

Informe de Alteraciones Cromosómicas en Medio de Cultivo Embrionario

ID#: Reporte de Ejemplo (NGA)

Fecha de Emisión: 24 / 06 / 2020

Información de Pacientes (P1/P2)	Información del Test	Información del Centro de FIV
P1: Nombre-1 Apellido-1 Nacimiento: 01 / 01 / 1970	Test Solicitado: PGT-A (Aneuploidías) Informe de Mosaicismos: Sí	Centro: Centro Médico Médico Solicitante: Nombre-Doctor
P2: Nombre-2 Apellido-2 Nacimiento: 01 / 01 / 1970	Informe del Sexo: Sí Tecnología: Yikon Genomics. NICSInst	Apellido-Doctor Colectado por: Nombre Apellido
Donante: OV (edad: 25), ESP (edad: 25)	Tipo de Muestra: Medio de Cultivo Embrionario	Fecha de Colecta: 01 / 01 / 2001 Fecha de Recepción: 01 / 01 / 2001

RESUMEN DE RESULTADOS: SE IDENTIFICARON 2 MUESTRAS NORMALES

Muestra ID#	Resultado	Sexo	Cariotipo	Conclusión	I.A.
1	EUPLOIDE	XX	46, XX	NORMAL	A
2	Mosaico	XX	46, XX +11p (×3,mos,~50%) +11q (×3,mos,~50%) -21 (×1,mos,~50%)	Anormal	C
3	Aneuploide	XY	45, XY -16 (×1)	Anormal	C
4	Aneuploide	XX	46, XX +1q (q21.2–q32.2,~61Mb,×3,mos,~60%) +9q (q22.33–q33.1,~22Mb,×3) -13 (×1,mos,~30%)	Anormal	B
5	EUPLOIDE	XY	46, XY	NORMAL	A
6	Aneuploide	XY	46, XY Anomalías Múltiples	Anormal	C

Nota: Los resultados de este informe se ofrecen como guía informativa para el médico solicitante. La selección de los embriones a transferir queda a discreción del médico responsable del caso.

Consentimiento: El paciente ha firmado el consentimiento informado correspondiente al caso y comprende que esta prueba se realiza para el estudio de aneuploidías exclusivamente, quedando excluidas enfermedades u otras condiciones genéticas.

Resultado leído e interpretado por: Director de Laboratorio.

Resultado revisado por: Director Científico.

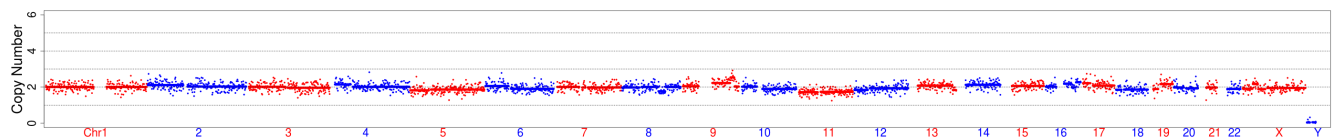
TEST GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

Informe de Alteraciones Cromosómicas en Medio de Cultivo Embrionario

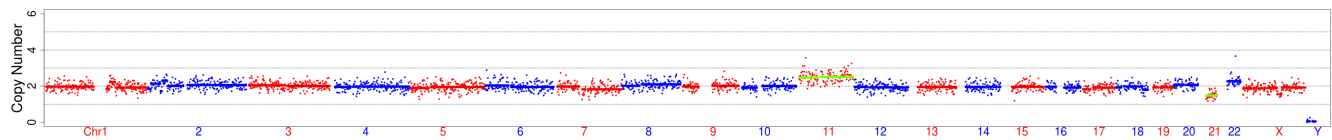
GRÁFICOS DE NÚMERO DE COPIAS POR CROMOSOMA

Se muestra a continuación, para cada embrión, el número normalizado de lecturas en cada región genómica. Este dato está correlacionado con el número de copias de cada región en el genoma del embrión y sirve como evidencia de aneuploidias o mosaicismos. Se incluye también el cariotipo diagnosticado a partir de esos datos.

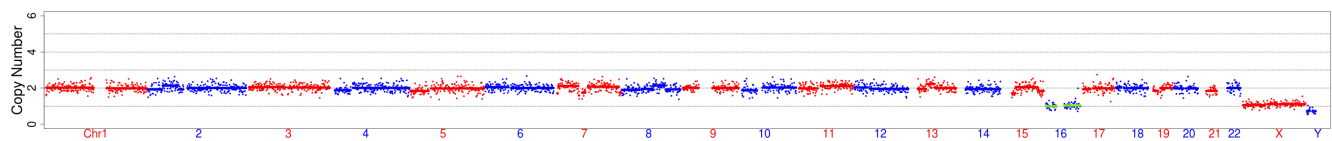
1: 46, XX



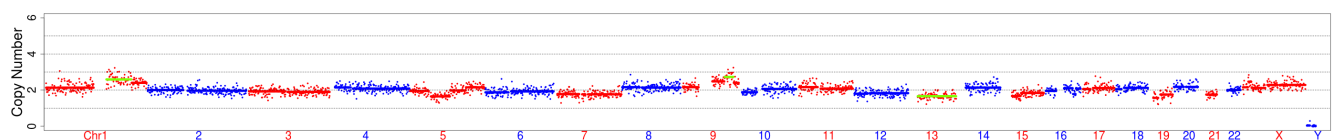
2: 46, XX | +11p (×3,mos,~50%) | +11q (×3,mos,~50%) | -21 (×1,mos,~50%)



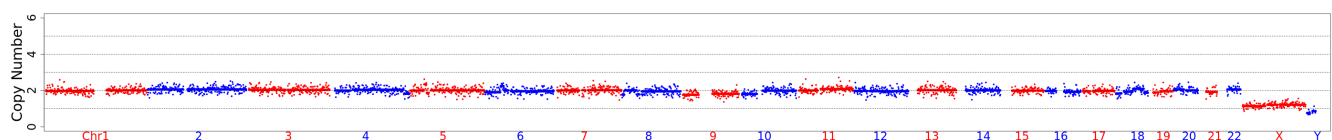
3: 45, XY | -16 (×1)



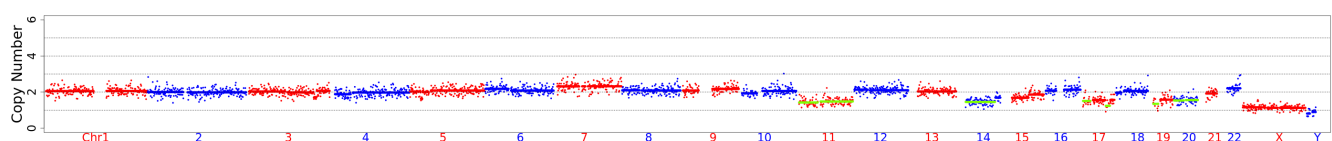
4: 46, XX | +1q (q21.2-q32.2,~61Mb,×3,mos,~60%) | +9q (q22.33-q33.1,~22Mb,×3) | -13 (×1,mos,~30%)



5: 46, XY



6: 46, XY | Anomalías Múltiples



TEST GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

Informe de Alteraciones Cromosómicas en Medio de Cultivo Embrionario

ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

Los resultados de este informe se basan exclusivamente en la información genética del medio de cultivo embrionario (la muestra) recibida por Biocódices. La información del estado del embrión en desarrollo, u otro factor que puede afectar la implantación o el embarazo, no se ha tenido en cuenta para elaborar este informe. A continuación se describen las categorías y los estados posibles en el informe.

RESULTADO

- **Euploide:** La muestra presenta el complemento cromosómico esperado para células normales.
- **Aneuploide:** La muestra NO presenta el complemento cromosómico esperado para células normales.
- **Mosaico:** Un porcentaje de la muestra NO presenta el complemento cromosómico esperado para células normales.
- **Sin Resultado:** Luego del análisis, no se pudo obtener ningún resultado a partir de la muestra.

CARIOTIPO

Primera Línea: dotación cromosómica y sexo.

Otras líneas: presentes únicamente cuando en la muestra se observa al menos una aneuploidía.

- **Tipo de Aneuploidía.** Ganancia: + | Pérdida: -
- **Región genómica afectada**

Cromosoma: se indica el número cromosómico (autosómico o sexual).

Brazo de un cromosoma: se indica el brazo p o q.

Segmento cromosómico: se indica las citobandas (origen-final) y su longitud (Mb).

- **Número de copias.** Nulisomía: $\times 0$ | Monosomía: $\times 1$ | Disomía: $\times 2$ | Trisomía: $\times 3$ | Tetrasomía: $\times 4$
- **Mosaicismo.** Porcentaje de la muestra afectada: $mos, \sim n\%$ (donde n es un número entero entre 30 y 70).
- **Anomalías Múltiples:** ganancias y/o pérdidas en más de 4 segmentos y/o cromosomas completos que pueden incluir mosaicismos.

CONCLUSIÓN

- **Normal:** La muestra presenta valores dentro del rango de normalidad: 46 cromosomas, XX (mujer), XY (varón). Se especifica "Normal o Balanceado" para estudios de reordenamientos cromosómicos (PGT-SR).
- **Anormal/Desbalanceado:** La muestra presenta valores fuera del rango normal o balanceado. Siguiendo los lineamientos de la PGDIS, y el CoGEN, el embrión se interpreta como anormal cuando el mosaicismo se identifica en tres o más cromosomas diferentes, o en cualquiera de los cromosomas 13, 14, 15, 18, 21, X o Y (con independencia de su porcentaje). En cualquiera de estos casos se considera que el embrión del cual se obtuvo dicha muestra tiene un alto riesgo de ser cromosómicamente anormal.
- **Sin Interpretación:** Este resultado suele ser común en embriones detenidos y morfológicamente anormales. Cuando la muestra proviene de medio de cultivo embrionario, este resultado puede deberse a la poca cantidad de ADN libre o a la degradación del mismo. La repetición del estudio puede considerarse dependiendo de la calidad del embrión. El complemento cromosómico del embrión del cual se obtuvo dicha muestra debe considerarse desconocido

INTELIGENCIA ARTIFICIAL (I.A.)

La inteligencia artificial es utilizada para brindar recomendaciones acerca de la prioridad de transferencia:

A: Alta | B: Moderada | C: No recomendada

PROPÓSITO, MÉTODOS, LIMITACIONES Y RECOMENDACIONES

Propósito: El estudio evalúa el material genético obtenido a partir del medio de cultivo embrionario (la muestra) para determinar si existe un complemento cromosómico normal o balanceado detectable antes de la implantación embrionaria. **Métodos:** Estos consisten en: **1-** la amplificación del ADN con tecnología Yikon - Malbac, **2-** la formación de librerías genómicas a partir del kit Yikon - NICSIInst, **3-** la secuenciación NGS en una plataforma Illumina - MiSeq, **4-** la lectura de los fragmentos secuenciados con el paquete Yikon - ChromGo y rutinas informáticas desarrolladas por Biocódices, y **5-** la revisión manual de los resultados. **Limitaciones:** Estas comprenden: **1-** la resolución mínima detectable de cambios cromosómicos es de 10 megabases. Por debajo de este nivel, las anomalías cromosómicas pueden ser mal interpretadas; **2-** las haploidías o poliploidías, de cromosomas sexuales femeninos no pueden ser detectadas; **3-** la disomía uniparental (duplicación de un cromosoma materno o paterno en la muestra, sin producir trisomía), no puede detectarse; **4-** dado que la tecnología no analiza la secuencia de bases, las mutaciones específicas de enfermedades monogénicas, poligénicas, o las responsables de diversos síndromes polimalformativos no pueden ser detectadas. **5-** Los mosaicismos observados en el cariotipo pueden deberse a que la muestra es efectivamente un mosaico, a que el proceso de división celular a lo largo de los cromosomas no es sincrónico o a otras razones no determinadas. A su vez, los mosaicismos observados en los cromosomas sexuales pueden deberse a: i) la muestra es efectivamente un mosaico sexual, ii) contaminación de las células maternas del cúmulus (cuando la muestra es XY), iii) presencia de ADN de origen masculino (cuando el embrión es XX), iv) un embrión 69,XXY (triploide) o, v) razones no determinadas. Ninguna prueba genética puede garantizar 100% de certeza de una descendencia cromosómicamente normal. **Recomendaciones:** Este estudio no reemplaza el diagnóstico genético prenatal. El estudio prenatal de vellosidades coriónicas o amniocentesis es altamente recomendable en pacientes que realizan este test.

CLÁUSULA DE EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD MÉDICA

Este informe está destinado exclusivamente a profesionales de la salud calificados para su interpretación. Los resultados obtenidos mediante este estudio y la información que se pueda derivar de los mismos no pueden ser considerados en ningún caso como sustitutos del asesoramiento, diagnóstico o tratamiento médico de un profesional especializado, ni constituyen por sí mismos una consulta diagnóstica o médica. Los resultados obtenidos mediante determinaciones analíticas basadas en secuenciación NGS han de ser interpretados junto con otros datos clínicos dentro del contexto general de una consulta médica que ha de estar dirigida por profesionales especializados en diagnóstico genético y clínico. Biocódices SA no se hace responsable del uso que el contratante de nuestros servicios haga con el paciente una vez entregado el informe. Biocódices SA no tiene responsabilidad alguna sobre la elección del embrión o los embriones a transferir por la clínica de FIV.