



# SG PRECONCEPTION *focus*

· Salud genética, aliada en planificación familiar ·

SG Preconception es la **gama de estudios genéticos** de Sistemas Genómicos (Grupo ASCIRES) diseñada para establecer el estatus de portador o no portador de futuros progenitores en enfermedades hereditarias de carácter recesivo y ligadas al cromosoma X.

SG Preconception es una **herramienta clave** para la toma de decisiones entre las diferentes opciones reproductivas, introduciendo el concepto de **anticipación en medicina reproductiva**.

La gama de SG Preconception está compuesta por:

· SG Preconception:

- 345 enfermedades hereditarias.
- 320 genes.
- 32.749 mutaciones causales.

· SG Preconception *focus*:

- 363 enfermedades hereditarias.
- 299 genes.
- 7.400 mutaciones causales.

#Salud reproductiva

#Planificación familiar

#Parejas asintomáticas

#Medicina preventiva

#Opciones reproductivas según estatus genético

## ¿Para quién es válido SG Preconception focus?

### Cualquier pareja, fértil o infértil

Que inicia su proyecto reproductivo y desea conocer el riesgo genético de transmitir alguna de las enfermedades hereditarias incluidas en el panel.

### Programas de donación de gametos\*

En este caso se estudia a los donantes para minimizar el riesgo genético de transmitir alguna de las enfermedades incluidas en el panel\*.

\* Contemplado por la Ley para asegurar al máximo la salud de la descendencia generada.

## ¿Qué estudia SG Preconception focus?

- 363 enfermedades hereditarias (332 autosómicas recesivas y 31 ligadas al cromosoma X).
- 299 genes.
- 7.400 mutaciones causales.

Las enfermedades incluidas en el panel han sido elegidas en base a **criterios clínicos y recomendaciones de sociedades científicas internacionales:**

- Prevalencia en la población general (>1/100.000 nacimientos).
- Incidencia de casos en urgencias pediátricas.
- Enfermedades que causan muerte intraútero y neonatal con mayor frecuencia.
- Enfermedades incluidas en los estudios neonatales ampliados (cribado genético, neonatal, "prueba del talón").

En todos los casos se analizan mutaciones causales conocidas en genes concretos, que están identificados como causantes de una enfermedad en particular.

Los PORTADORES DE ENFERMEDADES RECESIVAS SUELEN SER PERSONAS SANAS, pero cuando ambos progenitores son portadores de una mutación en el mismo gen, su DESCENDENCIA PUEDE SUFRIR DICHA PATOLOGÍA



Las enfermedades genéticas no se pueden curar, pero se pueden PREVENIR.

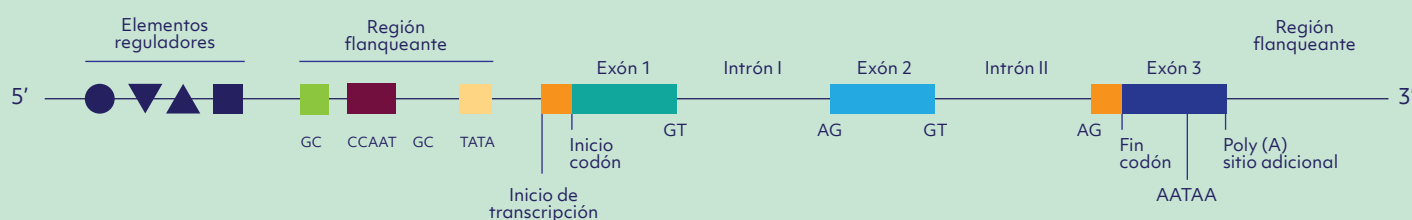


## Base tecnológica de **SG Preconception focus**

SG Preconception **focus** detecta mutaciones de forma rápida y precisa gracias a la técnica **Next Generation Sequencing (NGS)**, concretamente la modalidad de resecuenciación dirigida. Permite **conocer la secuencia de uno o más genomas de forma simultánea** e identificar mutaciones comparando todo o parte del genoma de un paciente con el genoma de referencia. Adicionalmente, el síndrome del cromosoma X-frágil se estudia mediante técnica complementaria (TP-PCR).

**Nuestros expertos realizan un estudio dirigido**, interrogando posiciones concretas del genoma donde existen mutaciones descritas (HGMD®, ClinVar) como patológicas.

**Las mutaciones pueden estar situadas en diferentes regiones del gen**; SG Preconception **focus** incluye mutaciones descritas en regiones reguladoras, exones, intrones, zonas intermedias exón-intrón y regiones flanqueantes.



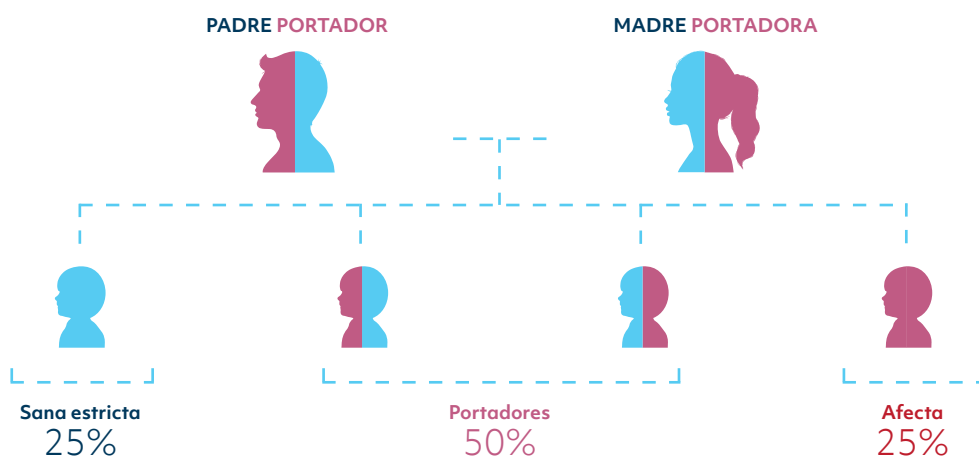
## SITUACIÓN I: pareja con deseo reproductivo

### PROTOCOLO DE TRABAJO

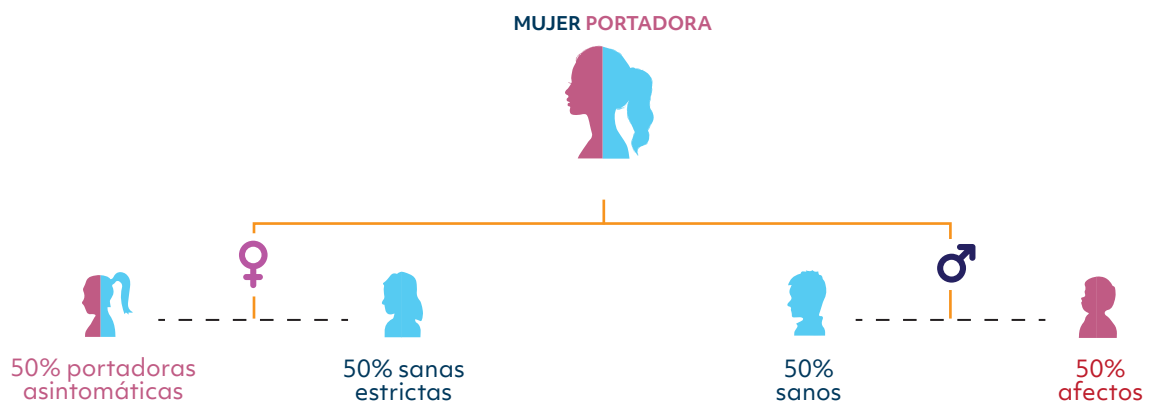
- Muestra de sangre de ambos progenitores.
  - o 10-15ml en tubo EDTA a temperatura ambiente (21°C).
  - o La muestra debe llegar a Sistemas Genómicos en un plazo máximo de 5 días desde su extracción.
- Análisis del ADN mediante NGS.
- Análisis bioinformático con algoritmos propios.
- Visualización del informe mediante GeneSystems®.

La información genética de los dos futuros progenitores se cruza para cada gen estudiado mediante un software específico de diseño propio, y se establece el riesgo genético en función del estatus de portador/a de mutaciones en el mismo gen, o en genes del cromosoma X en el caso de las mujeres.

### ENFERMEDAD RECESIVA



### ENFERMEDADES RECESIVAS LIGADAS AL CROMOSOMA X

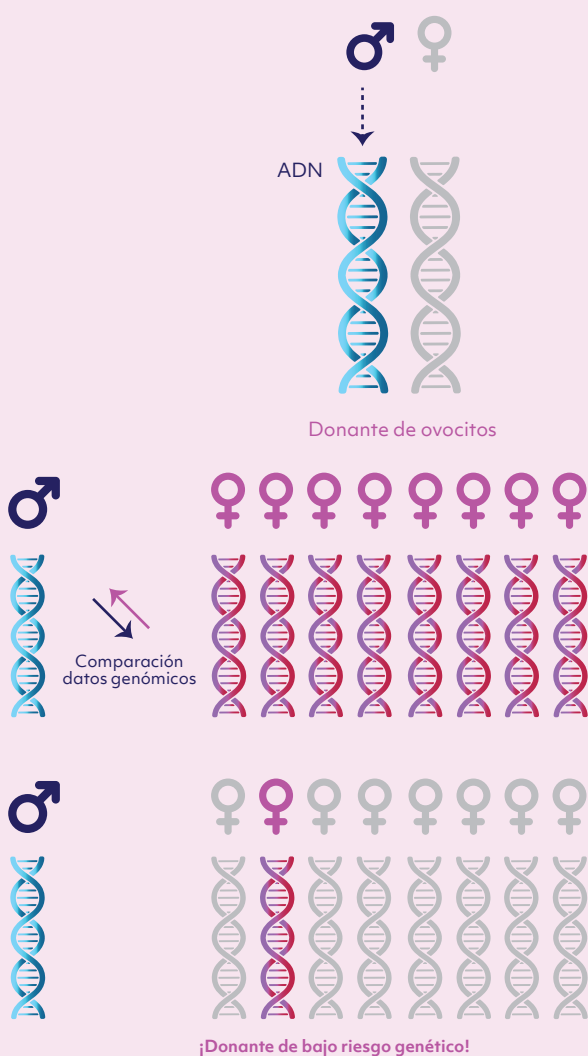


## SITUACIÓN II: programas donación de gametos

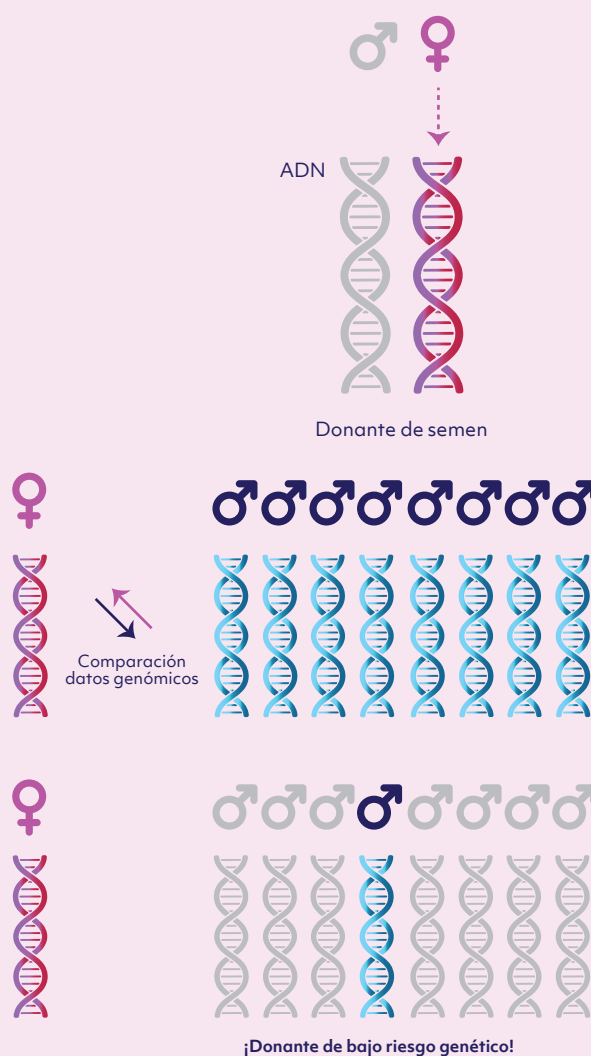
### PROTOCOLO DE TRABAJO

- Estudio genético a todos los donantes pertenecientes a un programa de donación de gametos (base de datos genética de cada Centro).
- Extracción y envío de muestra de sangre del receptor (10-15ml en tubo EDTA a temperatura ambiente (21°C).  
o La muestra debe llegar a Sistemas Genómicos en un plazo máximo de 5 días desde su extracción.
- Análisis del ADN mediante NGS.
- Análisis bioinformático con algoritmos propios.
- Visualización del informe mediante GeneSystems®.
- Determinación del donante idóneo, es decir, aquel donante que no presente ninguna mutación que implique riesgo con el receptor.
- Emisión de informe de idoneidad para ejecutar la donación.

#### Recepción de ovocitos



#### Recepción de semen





## POSIBLES RESULTADOS

### BAJO RIESGO GENÉTICO ▼

Los progenitores tienen un riesgo bajo de transmitir una de las enfermedades incluidas en el panel.

- Los dos progenitores biológicos no comparten variantes en el mismo gen.
- La mujer no es portadora de una variante en un gen ligado al cromosoma X.

### ALTO RIESGO GENÉTICO ▲

Los progenitores tienen un alto riesgo de transmitir alguna de las enfermedades incluidas en el panel.

- Los dos progenitores biológicos tienen una variante en el mismo gen.
- La mujer es portadora de una variante en un gen ligado al cromosoma X.



Todas las pruebas médicas de diagnóstico tienen un porcentaje de riesgo, conocido como **riesgo residual**. Este es el riesgo remanente que sigue existiendo en caso de que el estudio resulte negativo. Este riesgo se debe a otras variantes no detectables mediante la técnica de estudio y/o eventos biológicos propios de cada individuo, que escapan a la capacidad de detección de este análisis (recombinaciones genéticas en gametos, mosaicismos germinales, conversiones génicas y variantes de novo en la descendencia).

Por ello, nuestros informes incluyen todas las enfermedades estudiadas con SG Preconception **focus** y su porcentaje residual personalizado para cada paciente.

Sistemas Genómicos es una organización líder en el análisis genético en España, siendo la única a nivel nacional que cubre todo el ciclo de vida del ser humano, desde los gametos hasta el deceso. Pionera en la secuenciación masiva y en la utilización de tecnología de este tipo, su misión es poner al servicio de la sociedad la investigación genética. Sistemas Genómicos colabora en distintos proyectos a medida de I+D+i, con el objetivo de ofrecer esa nueva investigación a la industria y a la sociedad. El activo más importante son los más de 100 profesionales que integran la organización, ya que cuentan con una amplia experiencia en el campo de la biología molecular, bioinformática, medicina y genética.



Sistemas Genómicos constituye la división de genética del Grupo Biomédico ASCIRES, centra su actividad en diagnóstico y tratamiento, reinvertiendo anualmente una media del 20% de los beneficios en I+D+i, lo que permite estar a la vanguardia en incorporación de tecnología y los últimos avances científicos. Todo ello con un equipo de 700 personas trabajando en medicina personalizada que comparten señas de identidad: vocación por el paciente, pasión por la innovación tecnológica y humanización del tratamiento.



PARTICIPACIÓN INTERLABORATORIOS

