

Genética clínica

Preconcepcional, preimplantacional,
pre y post natal



BA

B I O A R R A Y

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

bioarray.com.co

2023



Genética Clínica

Preconcepcional

Estudio de portadores en pareja

Estudio de portadores en donantes de gametos

Cariotipo



Preimplantacional

PGT-A No invasivo

PGT-A en biospias embrionarias

PGT-M

Receptividad endometrial

Microbioma vagina y endometrio



Pre y postnatal

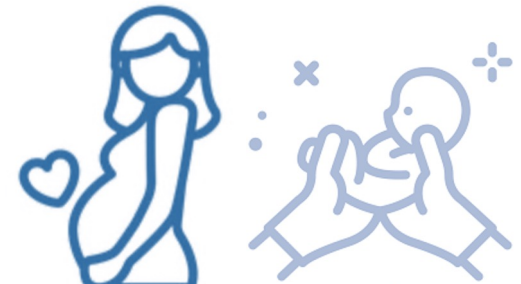
Estudio de alteraciones cromosómicas en el feto

Test de restos ovulares

Array para detección de alteraciones cromosómicas

Estudios de exoma completo

Paneles de genes asociados a múltiples enfermedades genéticas





Preconcepcional Genética clínica

Panel de portadores – estudio en pareja

Estudio genético previo al embarazo, que es capaz de determinar si una pareja es portadora o no, de mutaciones genéticas que podrían transmitirse a sus hijos. Si los dos miembros de la pareja portan una mutación en un mismo gen, existe un riesgo elevado de tener hijos afectados. Un resultado negativo indica que la persona no es portadora de ninguna de las mutaciones estudiadas.

Analiza 420 genes asociados con enfermedades autosómicas recesivas + x frágil + Atrofia muscular + Alfa talasemia



Muestra
Sangre o saliva



Tiempo
20 días hábiles



Preconcepcional Genética clínica

Panel de portadores – estudio en pareja

Panel NGS 420 genes + X-frágil + Atrofia muscular (SMN1) + Alfa Talasemia

↓
Expansión de la repetición CGG en el extremo 5' del gen *FMR1*, que se localiza en el cromosoma X.

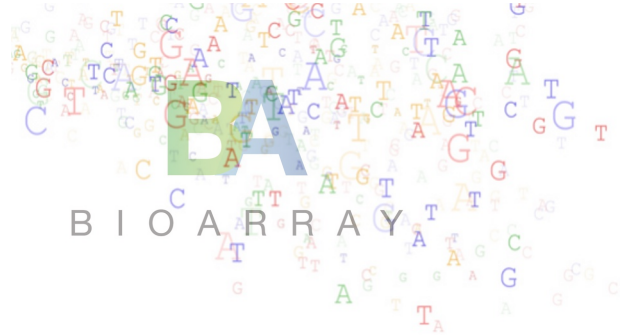
↓
Deleciones exón 7 y/o exón 8 del gen *SMN1* en el 95-98% de los pacientes con esta enfermedad.

↓
Deleciones en los genes *HBA1* y *HBA2*

Clasificación de los Alelos	
Normal	5-44 repeticiones
Intermedio	45-54 repeticiones
Premutación	55-200 repeticiones
Mutación	Más de 200 repeticiones

Estudio de MLPA





Preconcepcional Genética clínica

Panel para donantes de gametos



Exámen exclusivo para donantes de gametos en unidades fertilidad, analiza 22 genes basándose en las recomendaciones de la ACOG y SEF.

Se reportan 20 enfermedades y el resto de la información genética (400 genes) queda disponibles para el posterior estudio cruzando con el receptor.

En casos donde se reporte que el donante es portador realizamos estudio en el recetor y match para estimación de riesgos.

Matching múltiple entre un paciente y varios donantes - plataforma matching.

Analiza 20 genes asociados con enfermedades autosómicos recesivas
+ x frágil + Atrofia muscular + Alfa talasemia



Muestra
Sangre o saliva



Tiempo
15 -20 días hábiles



Preconcepcional Genética clínica

Cariotipo en paciente y/o pareja Bandeo G/Q

Análisis cromosómico para detección de alteraciones numéricas y estructurales en autosomas y cromosomas sexuales, detección de translocaciones, deleciones/duplicaciones de gran tamaño y translocaciones balanceadas, relacionadas con problemas reproductivos.

Indicado principalmente en casos de:

Alteración seminal severa

Fallo ovárico

Parejas con abortos de repetición

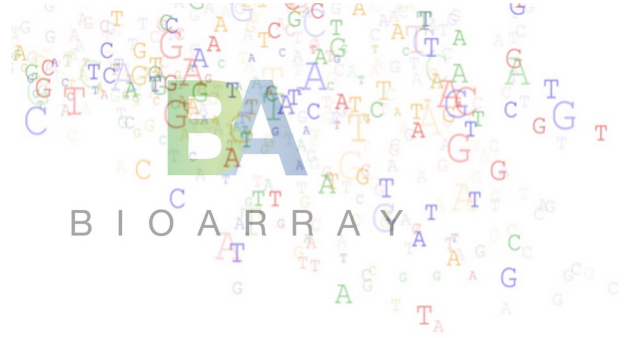
Fallos de implantación recurrentes tras un tratamiento de FIV.



Muestra
Sangre



Tiempo
12 días hábiles



Pre -implantacional Genética clínica

PGT-A No invasivo: Se realiza estudio cromosómico a los embriones mediante muestra no invasiva tomada del medio de cultivo.



Muestra
Medio de cultivo

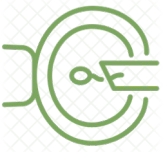


Tiempo
15 días hábiles

PGT-A en Biopsia: Se realiza estudio cromosómico a los embriones a partir de una muestra de biopsia embrionaria.

PGT-M: Estudio de enfermedades monogénicas en los embriones previamente detectadas en la pareja o familia.

PGT-A + PGT-M



Muestra
Biopsia embrionaria



Tiempo
15 días hábiles

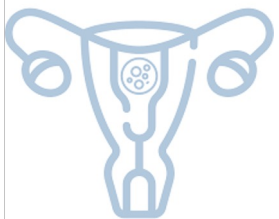




Pre -implantacional Genética clínica

BioER Receptividad endometrial: determina en qué etapa funcional se encuentra el endometrio con el fin de programar la transferencia embrionaria (transfer) en el momento óptimo, aumentando así las probabilidades de implantación y embarazo. Analiza la expresión de más de 300 genes.

MicroVe Microbioma Vagina y endometrio: Análisis de microbiota endometrial. Se informa acerca de la composición de las fundamentales poblaciones de bacterias que indican el estado de equilibrio en este tejido y la posible presencia de grupos patógenos asociados a procesos infecciosos que pueden provocar endometritis crónica, fallos de implantación repetitivos y fracaso en el establecimiento y mantenimiento del embarazo.



Muestra

Biopsia de endometrio
Fluido vaginal en Kit
suministrado por Bioarray SAS



Tiempo

15 días hábiles



Pre –postnatal Genética clínica

Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre maternal

Detección de anomalías genéticas en el feto a partir de la semana 10 de gestación con muestra de sangre maternal, detección de syndrome de Down, Turner, Patau, Klinefelter, microdeleciones, sexo fetal y aneuploidías en todos los cromosomas.

DIAGNÓSTICO PRENATAL NO IVASIVO BÁSICO
(Trisomía 13, 18, 21, cromosomas X e Y + Sexo fetal)

DIAGNÓSTICO PRENATAL NO IVASIVO AVANZADO
(Trisomía 13, 18, 21, cromosomas X e Y, aneuploidías todos los cromosomas, microdeleciones + Sexo fetal)



Muestra
Sangre Total tubo STRECK



Tiempo
15 días hábiles



Pre –postnatal Genética clínica

Estudio en restos ovulares

Detección de anomalías cromosómicas en abortos, estudia el tejido fetal de una pérdida gestacional para comprobar si el aborto ha sido el resultado de una aneuploidía cromosómica. El microarray contiene más de 60.000 sondas, que detectan alteraciones relacionadas con retraso global del desarrollo, autismo y síndromes polimalformativos.

(Trisomía 13, 18, 21, cromosomas X e Y, aneuploidías todos los cromosomas, microdeleciones, estudio de cromosomas sexuales)



Muestra

Sangre Total tubo paciente EDTA
Restos ovulares feto



Tiempo

15 días hábiles



Pre –postnatal Genética clínica

Estudio de Microarreglos

Detecta variaciones de número de copia de ADN, en pacientes con fenotipo o sospecha de retraso mental idiopático, autismo, cardiopatías congénitas, enfermedades oculares y otras alteraciones congénitas.

Array 60K – Líquido amniótico o Restos Ovulares

Array 400K – Sospecha Autismo

Array 180K – Postnatal

Aplicación

- Cariotipos con anomalías que requieren aclaración.
- En los casos de sospecha ecográfica de fetos polimalformados.
- Gestaciones previas con muerte fetal de causa no establecida o pérdida recurrente de la gestación
- Antecedentes de enfermedades genéticas en hijos previos.
- Ansiedad materna.
- Sospecha clínica



Muestra

Sangre Total EDTA
Restos ovulares feto
Líquido amniótico



Tiempo

15 días hábiles



Pre –postnatal Genética clínica

BIOARRAY ADVANCED EXOME

Secuenciación del exoma completo

Análisis de más de 6.500 genes asociados a múltiples patologías

PANELES MULTIGÉNICOS

Estudios por NGS (Secuenciación de próxima generación) para el análisis entre 1 y 19.000 genes asociados a múltiples patologías como Fibrosis Quística, enfermedades metabólicas, cáncer hereditario, hipercolesterolemia. Etc.



Muestra

Sangre Total EDTA
Líquido amniótico



Tiempo

15 días hábiles



Consulta de genética

Nuestra consultoría genética está enfocada en:

- ✓ Genética Reproductiva
- ✓ Atención a parejas
- ✓ Consulta de donantes
- ✓ Antecedentes de cáncer hereditario



- ✓ **MODALIDAD:** VIRTUAL O PRESENCIAL
- ✓ Teléfonos: 3022294626 - 7425902
email: atencionalcliente@bioarray.com.co
Calle 127 N. 20 - 16 CS 208 - 413 de Bogotá.

REPUBLICA DE COLOMBIA				
MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCIÓN SOCIAL				
DISTINTIVO DE HABILITACIÓN DE SERVICIOS				
Código y Nombre del Prestador	1100133807 - BIOARRAY S.A.S			
Código y Nombre de la Sede	110013380701 - BIOARRAY S.A.S			
Departamento	Distrito: BOGOTÁ	Municipio	Distrito: BOGOTÁ	Dirección
				AV. CALLE 127 N. 20 - 16 CS 208 413. Barrio: LA CALLESA.
Grupo del Servicio	Consulta Externa			
317 - GENÉTICA				
Número Único del Distintivo de Habilitación de Servicios: DHSS0463686				
Verifique la información de este documento, ingresando a: https://prestadores.minsalud.gov.co/habilitacion/comunicadistintivo_dhss.aspx y posteriormente digitando el Número Único del Distintivo de Habilitación de Servicios DHSS0463686				
En caso de cualquier inquietud con el DISTINTIVO DE HABILITACIÓN DE SERVICIOS comuníquese con la Secretaría Distrital de Salud de Bogotá - Dirección Carrera 32 No. 12-81 - Teléfono(s) 3040900 3040900 EXT 9789 - 9068 - Correo: Electronicos.habilitacion@saludcapital.gov.co				
Fecha de apertura del servicio: 23 - 04 - 2022 (DD-MM-AAAA)				
Fecha de impresión: viernes 02 de septiembre de 2022 (1:08 p.m.)				
<small>El presente documento es copia de conformidad con lo previsto en la Parágrafo Tercero del Decreto 100 de 2014 y la Resolución 1016 de 2014, a los términos que se estipularon en el contrato.</small>				
<small>Código Seguro de Barredor: P11100000007</small>				
<small>Versión: 3.3</small>				



Valores agregados

- ✓ Capacitaciones al personal en temas técnicos de Biología Molecular y genética
- ✓ Toma de muestras a Nivel Nacional
- ✓ Disponibilidad de agenda diaria
- ✓ Asesoría pre y post test incluida
- ✓ Toma de muestras domiciliarias para pacientes en condición de salud especial
- ✓ Acompañamiento técnico y científico
- ✓ Todos nuestros reportes vienen avalados por doctores PhD en ciencias Biomédicas
- ✓ Procesamiento propio de exámenes
- ✓ Somos especialistas en servicios de Biología molecular
- ✓ Adicional a los exámenes de este portafolio tenemos la capacidad de realizar todo tipo de análisis customizados de acuerdo al requerimiento, podemos ampliar esta propuesta de acuerdo a su necesidad.



BA

BIOARRAY
Diagnóstico Genético

GRACIAS