

REPROEXOMA



Diagnóstico de pacientes con problemas reproductivos. Incluye síndromes y enfermedades endocrinas cuyo curso clínico incluye problemas reproductivos.

La infertilidad es la dificultad para lograr o mantener un embarazo. Los problemas de fertilidad se pueden presentar en mujeres y en hombres, y pueden tener muchas causas.

Existen alteraciones genéticas concretas, más allá de alteraciones en la arquitectura del genoma (cariotipo), que repercuten también en la capacidad reproductiva. Estas alteraciones se deben a mutaciones en genes muy concretos y que deben ser evaluadas en una consulta de asesoramiento genético preconcepción.

Reproexoma analiza simultáneamente las zonas codificantes de >60 genes*, utilizando tecnologías de secuenciación masiva y protocolos bioinformáticos de diseño propio.

Nuestro análisis permite detectar variantes puntuales (SNVs), deleciones e inserciones (INDELs) y variantes en el número de copias (CNVs). Las variantes detectadas son filtradas, priorizadas y clasificadas de acuerdo con las recomendaciones científicas internacionales más relevantes.

*Para un listado completo de los genes, contacte con nosotros

REFERENCIAS:

Capalvo y cols. Preconception genome medicine: current state and future perspectives to improve infertility diagnosis and reproductive and health outcomes based on individual genomic data. Human Reproduction Update, pp. 1–26, 2020

Bilal y cols. Clinical molecular genetics evaluation in women with reproductive failures. Am J Reprod Immunol. 2020;00:e13313.

Tournaye H, Krausz C, Oates RD. Novel concepts in the aetiology. of male reproductive impairment. The Lancet Diabetes & Endocrinology 2017;5:544–553.

60 genes

~200X cobertura media

SNVs | INDELs | CNVs

Respuesta en 2-8 semanas

Fenotipos:

Defectos de maduración del oocito

Síndrome del ovario poliquístico

Problemas endocrinos

Fallo espermatogénico

Fallo prematuro del ovario

Genes de susceptibilidad a los abortos de repetición

Disgénesis ovárica

F2,F5

Fallos preimplantación

Preeclampsia

Síndrome del sexo inverso

Malformaciones mullerianas

Fibrosis quística

Síndrome Perrault