



# PGT [SR] Seq

**El PGT-SR (test genético preimplantacional para reordenamientos estructurales) es una prueba desarrollada para portadores de reordenamientos cromosómicos**

Los **reordenamientos cromosómicos** implican el movimiento de secciones de cromosomas de un lugar a otro. Por ejemplo, un tipo común de reordenamiento, llamado "translocación", se produce cuando dos cromosomas intercambian material entre ellos.

Aproximadamente 1 de cada 500 personas lleva un **reordenamiento cromosómico**. Las personas que tienen un reordenamiento cromosómico equilibrado en sus células suelen estar sanas, pero corren un mayor riesgo de producir embarazos en los que el feto tiene trozos de cromosoma perdidos o duplicados. Esta pérdida o duplicación de partes de un cromosoma a menudo conduce a un aborto espontáneo o al nacimiento de niños con discapacidades.

**1 DE CADA 500 PERSONAS LLEVA UN REORDENAMIENTO CROMOSÓMICO**

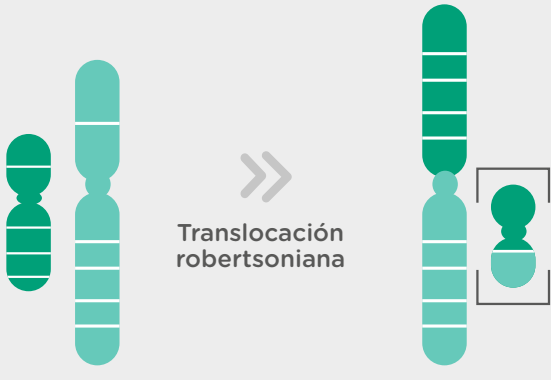
## Translocaciones



Dos fragmentos de dos cromosomas se rompen e intercambian. En este caso, el intercambio no implica ninguna ganancia o pérdida de genes para ese cromosoma, pueden seguir funcionando: está equilibrado.

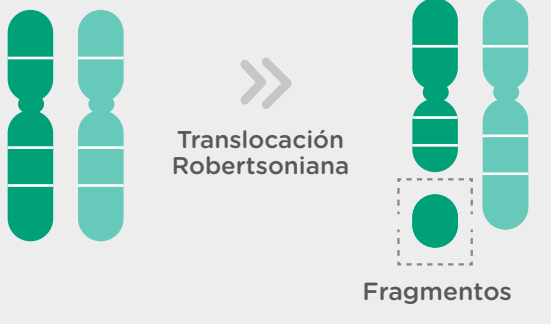


Dos fragmentos de dos cromosomas se rompen e intercambian. En este caso hay una pérdida/ganancia de genes en los cromosomas: está desequilibrado.



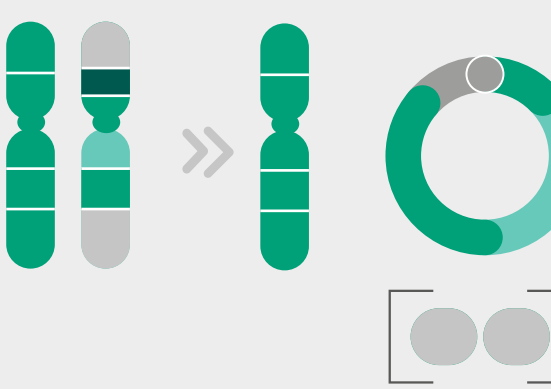
Fusión de extremo a extremo de dos cromosomas acrocéntricos (que sólo tienen un brazo). Mayor riesgo de trisomía de los cromosomas involucrados

## Delecciones



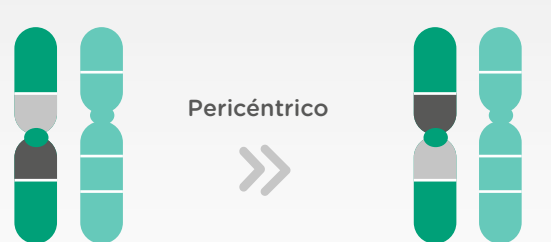
Una porción de uno de los cromosomas se pierde cuando se rompe y trata de reconstruirse, lo que significa que los genes que estaban en esa zona se pierden.

## Anular



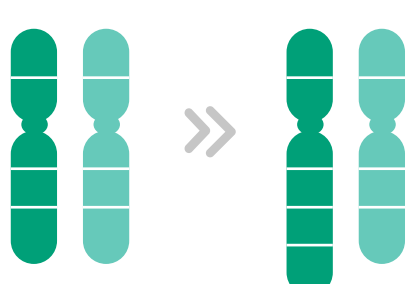
Un fragmento de uno de los cromosomas de la pareja se rompe en ambos extremos e intenta repararse uniéndolos, formando un anillo; esta reparación deja fuera dos porciones, que se pierden. Los genes que estaban en ese cromosoma ya no pueden funcionar normalmente: esto lleva a una enfermedad.

## Inversiones



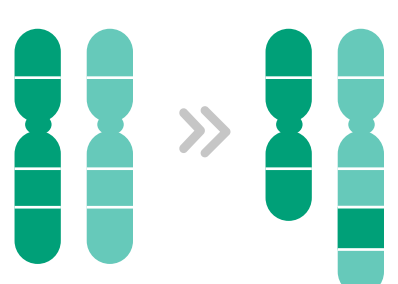
En una porción de uno de los cromosomas, se producen dos roturas, una porción rota y luego se vuelven a unir. Dependiendo del tipo de unión, esta rotura puede ser reparada, (equilibrada) o no.

## Duplicación



La duplicación es cuando un segmento de un cromosoma se duplica a sí mismo, lo que significa que habrá una ganancia genética en esa región.

## Inserción



La inserción es cuando un segmento de un cromosoma se desprende de su lugar original y se inserta en otro cromosoma.

## ¿Quién debería considerar el PGT-[SR]Seq?

**PGT-SR es para parejas en las que se sabe que uno de los miembros de la pareja tiene una reordenación estructural equilibrada.** Los tipos de reordenamiento que pueden probarse incluyen translocaciones robertsonianas o recíprocas e inversiones pericéntricas o paracéntricas.

La tecnología PGT-SR de Juno Genetics utiliza una secuenciación de última generación para proporcionar los mejores índices de precisión posibles (más del 95 %). La prueba altamente validada evalúa miles de sitios en cada cromosoma, midiendo la cantidad de ADN en cada punto para calcular el número de cromosomas. En muchos casos, este análisis se complementa con el análisis de las variaciones de la secuencia de ADN, conocidas como polimorfismos de nucleótido único (SNP), lo que aumenta aún más la precisión de la prueba.