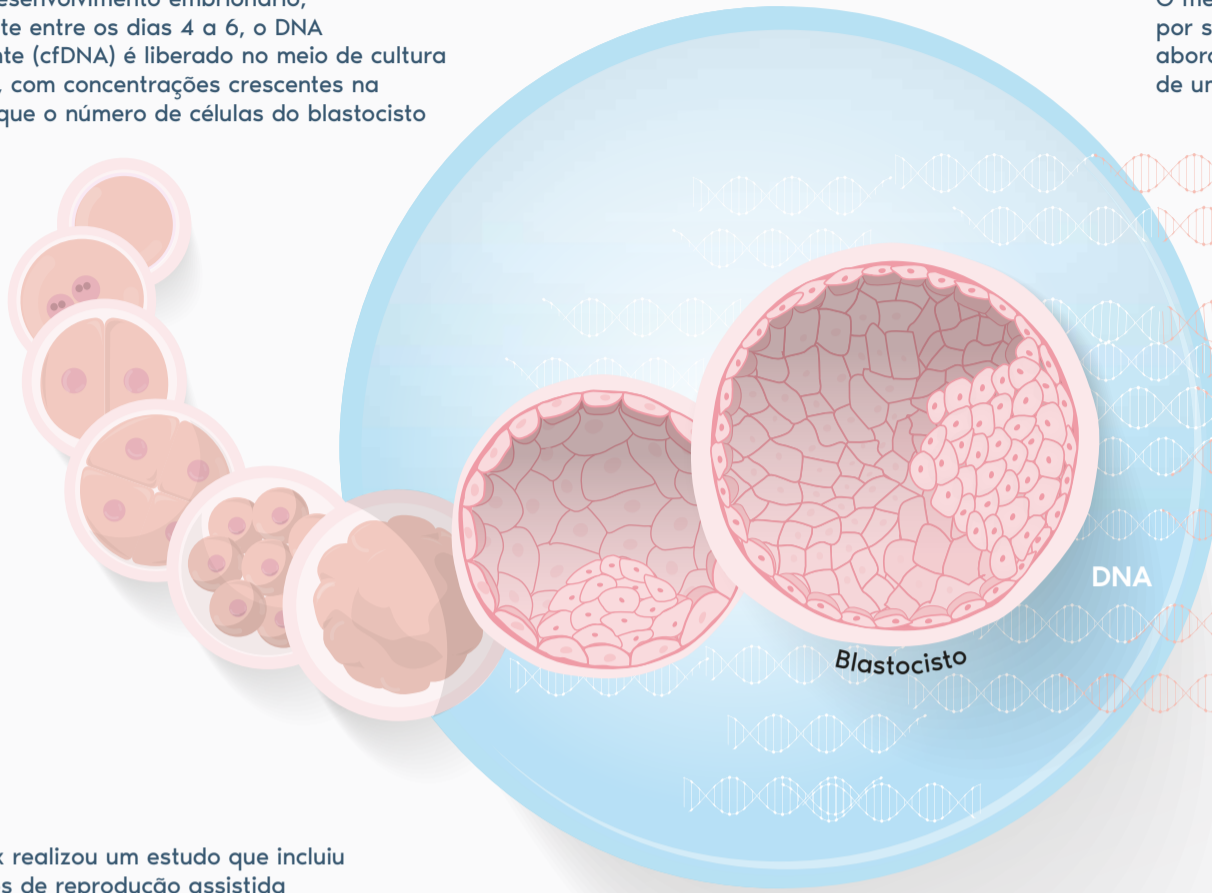


# Estudo prospectivo multicêntrico sobre a concordância entre DNA livre-circulante e biópsia de trofotoderma de 1.301 blastocistos humanos

A identificação do DNA livre-circulante (cfDNA) no meio de cultivo do blastocisto abriu uma nova era de possibilidades do estudo não invasivo de aneuploidias embrionárias em reprodução assistida.

1

Durante o desenvolvimento embrionário, especialmente entre os dias 4 a 6, o DNA livre-circulante (cfDNA) é liberado no meio de cultura embrionário, com concentrações crescentes na medida em que o número de células do blastocisto aumentam.



2

O meio de cultura embrionário contendo cfDNA pode ser analisado por sequenciamento de nova geração (NGS), permitindo uma abordagem não invasiva para estimar o número de cromossomos de um blastocisto sem a necessidade de uma biópsia embrionária.

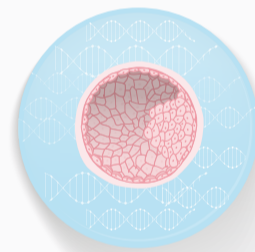


3

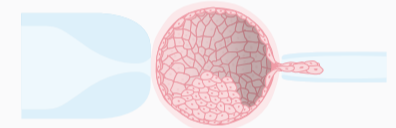
A Igenomix realizou um estudo que incluiu oito centros de reprodução assistida comparando os resultados obtidos no estudo de cfDNA obtidos no meio de cultura de 1.301 blastocistos e sua correspondência aos resultados de PGT-A realizados através de amostras de células de trofotoderma biopsiadas.



A pesquisa foi desenvolvida com 2 objetivos principais:

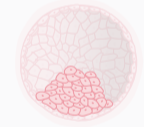


cfDNA embrionário



**DNA do Trofotoderma**

Para constatar a reprodutibilidade da análise do cfDNA e DNA de trofotoderma obtidos do mesmo embrião, uma ampla amostra de 1.301 blastocistos humanos entre os dias 6 e 7 foram analisados.



**DNA da Massa Celular Interna**

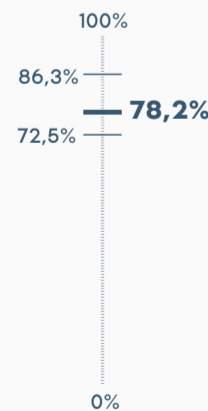
Para comprovar a taxa de concordância com a massa celular interna, foram analisados 81 embriões aneuploides doados para pesquisa.

4

## Taxas de concordância de 1.301 cfDNA e DNA de trofotoderma

Os resultados da análise não invasiva do embrião através do cfDNA no meio de cultura apresentou uma alta taxa de concordância com os resultados de biópsia de trofotoderma.

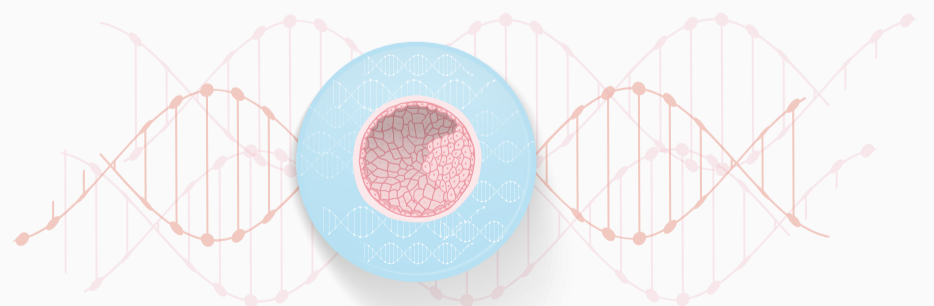
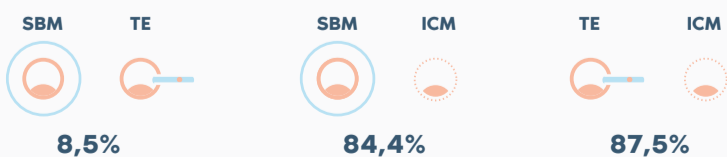
	Centro 1	Centro 2	Centro 3	Centro 4	Centro 5	Centro 6	Centro 7	Centro 8	TOTAL
Concordância	75,6	77,1	81,8	86,3	84,2	85,0	72,5	77,0	<b>78,2</b>
Sensibilidade	80,5	84,8	88,2	86,7	91,3	76,7	76,5	78,9	<b>81,7</b>
Especificidade	69,9	72,7	85,2	87,5	80,0	93,3	64,7	78,1	<b>77,4</b>



A taxa de concordância média foi de 78,2% variando entre 72,5% e 86,3% dependendo do centro, sem uma diferença significativa em relação à qualidade de cultivo embrionário e de blastocistos.

## Concordância com a massa celular interna de 81 blastocistos

De forma complementar, em um subgrupo de 81 blastocistos foram analisados massa celular interna, cfDNA e biópsia de trofotoderma, apresentando uma taxa similar de concordância de respectivamente 84,4% e 87,5%.



Podemos concluir que a abordagem não invasiva pode prevenir biópsias e reduzir custos, democratizando o uso e ampliando o acesso aos pacientes. **No entanto, mais estudos são necessários para entender a origem do DNA livre circulante e os mecanismos envolvidos no mesmo.**