

gmendel®



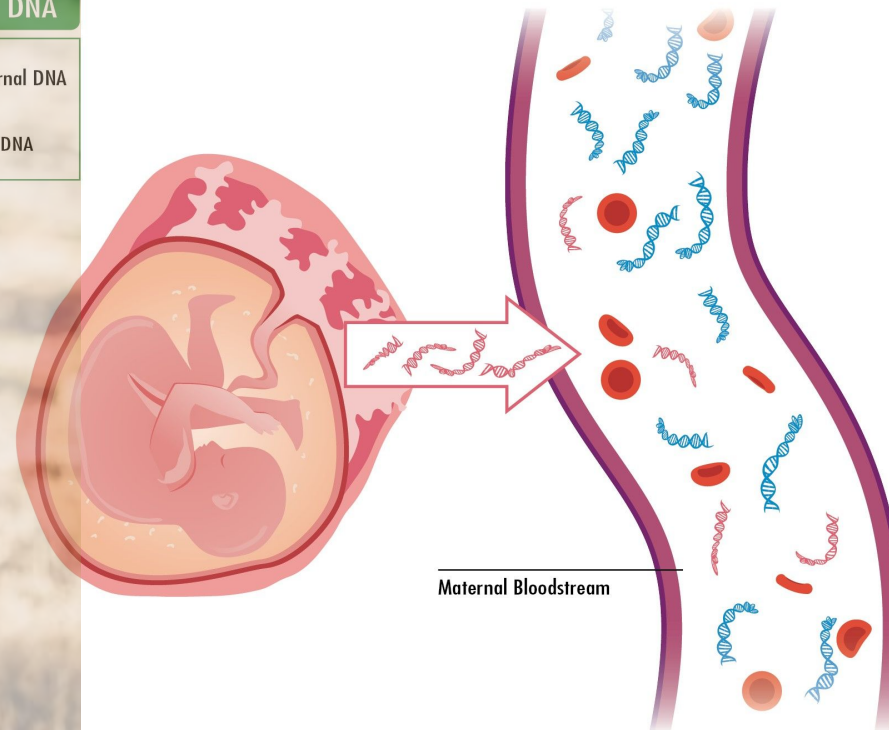
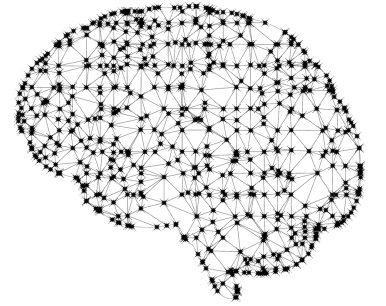
Proyecto Europeo: GDSCREENING

Desarrollo de una nueva herramienta de cribado prenatal no invasivo (TPNI) para la detección de enfermedades genéticas impulsada por Inteligencia Artificial



GDSCREENING: nuevo Test Prenatal No Invasivo

- ✓ Nueva **tecnología de secuenciación**
- ✓ Análisis mediante **Inteligencia Artificial**
- ✓ Más **rápido**
- ✓ Más **económico**
- ✓ Más **preciso**



GDSCREENING: nuevo Test Prenatal No Invasivo

Los **Test Prenatales No Invasivos** (TPNI) analizan el **ADN libre fetal** en sangre materna para la detección de anomalías cromosómicas. Fueron incorporados en 2011 en la práctica clínica y su gran fiabilidad a la hora de detectar las **aneuploidías** más comunes en los cromosomas 13, 18 y 21, así como su **aplicación temprana** en la novena a décima semana de embarazo son algunos de los motivos de su rápida expansión.

Sin embargo, los TPNI solo se ofrecen a todas las mujeres embarazadas en dos países europeos (Bélgica y Holanda), estando su uso poco extendido.

Esto se debe principalmente a una serie de **desventajas**:

- Solo estudian aneuploidías
- Existen altas tasas de falsos positivos
- No existe armonización entre los distintos tests/laboratorios
- Son caros y por lo tanto accesibles solo para unos pocos
- Los datos de los pacientes no están encriptados
- El análisis y la interpretación pueden ser complejos



GDSCREENING: nuevo Test Prenatal No Invasivo

OBJETIVOS DEL PROYECTO

Objetivo principal

Diseñar un test de cribado para los síndromes cromosómicos y enfermedades genéticas más frecuentes en Europa usando tecnologías de secuenciación masiva (ONT), inteligencia artificial (IA) y tecnología de blockchain para automatizar y acelerar el diagnóstico genético.

Objetivos secundarios

1. Diseñar un panel específico para multiplexar muestras en plataformas de tipo ONT y evaluar su diseño usando muestras positivas de pacientes.
2. Desarrollar un protocolo para el análisis de biopsia líquida usando la tecnología de ONT e IA.
3. Entrenar al sistema para identificar 32 enfermedades genéticas teniendo en cuenta la heterogeneidad de los pacientes (cohorte de entrenamiento).
4. Verificar la utilidad clínica de la herramienta sobre una cohorte de mujeres embarazadas (cohorte de verificación).
5. Validar los resultados de la plataforma Phivea® con una cohorte independiente (cohorte de validación).
6. Desarrollar un sistema automatizado de generación de informes genéticos con los datos de secuenciación mediante IA.

GDSCREENING: nuevo Test Prenatal No Invasivo

Desarrollaremos un **TPNI** que **32 enfermedades genéticas** usando tecnologías de **secuenciación de tercera generación**, análisis por **inteligencia artificial** y **encriptación** de datos. Así, aumentaremos el número de enfermedades cribadas, mejorando las capacidades de detección (sensibilidad y especificidad), abaratando costes y permitiendo el acceso a un mayor número de mujeres embarazadas.

VENTAJAS futuras de nuestro TPNI

Para el cliente particular	Para los centros colaboradores
Accesibilidad: la reducción de precio mejorará el acceso a potencialmente todas las embarazadas	Accesibilidad: el bajo coste de nuestro TPNI permitirá aplicar mayores márgenes, obteniendo mayor beneficio económico
Rapidez y sencillez: con una muestra de sangre materna es suficiente y los resultados se obtienen entre 2-3 días	Rapidez y sencillez: los resultados se obtendrán a tiempo real con un informe intuitivo que incluye interpretación y asesoramiento
Diagnóstico temprano: la identificación de embarazos de alto riesgo acelerará el diagnóstico	Diagnóstico temprano: podrán testar y adquirir nuestro producto antes de que salga al mercado, participando en su desarrollo
Automatizado y preciso: baja tasa de falsos positivos, reduciendo la ansiedad de las embarazadas	Competitividad: la mayor sensibilidad y especificidad mejorará el cribado para evitar pruebas invasivas en casos de falsos positivos
Información adicional: incluye las 32 enfermedades genéticas más prevalentes en Europa, no limitado a las aneuploidías clásicas	Seguridad y encriptación: nuestro sistema de análisis asegura que los datos estarán protegidos siguiendo los mayores estándares de calidad

GDSCREENING: nuevo Test Prenatal No Invasivo

✓ ¿Qué necesitamos?

Muestras de sangre periférica de mujeres embarazadas



→ Con embarazos de **alto** riesgo (N=64), definidos por edad materna (>35), anomalías ecográficas, exposición a teratógenos o historia familiar de enfermedad genética



→ Con embarazos de **bajo** riesgo (N=16), definidos por edad materna (entre 20 y 34 años), sin anomalías ecográficas ni exposición a teratógenos y si historia familiar de enfermedad genética

Se ofrecerá **asesoramiento genético** a las donantes que voluntariamente decidan colaborar

✓ ¿Para qué?

1. Se extraerá el **cfDNA** (ADN fetal circulante) y se secuenciará por NGS.
2. Se entrenará nuestra tecnología de **inteligencia artificial**
3. Se compararán nuestros resultados con otras pruebas no invasivas estándares

✓ Más información

Si quieren colaborar no duden en ponerse en contacto para más información

info@congen.es / 958 07 11 96