



biocódices

GENÓMICA MÉDICA DE PRECISIÓN

Investigamos e innovamos en medicina genómica
para brindar servicios de diagnóstico en cada etapa de la vida



PRESENTACIÓN DE EMPRESA

Biocódices es una empresa de base tecnológica, nacida en 2015 como un spin-off del sistema científico y tecnológico nacional (CONICET-UBA).

Nuestro compromiso se alinea con el desarrollo tecnológico del país, la formación de recursos humanos calificados, la producción de I+D+i en productos y servicios genómicos que sirvan para la mejora de la salud y calidad de vida de los habitantes de nuestro país.

Somos un equipo interdisciplinario de biotecnólogos, biólogos, genetistas, médicos, bioinformáticos y economistas, dedicados a aportar soluciones tecnológicas y servicios de diagnóstico en **3 áreas principales de la salud:**



Genómica Reproductiva

CARRIER-CODE

PGT

PRENATAL-CODE



Genómica Clínica

CARDIO-CODE

NEURO-CODE

EXOME-CODE



Genómica Oncológica

ONKO-RISK

SENTIS-CODE



NUESTRO EQUIPO DE TRABAJO

Equipo Científico-Médico



Hernán Dopazo

Director Científico
Doctor en Biología



Jeremías Zubrzycki

Director Ejecutivo de Laboratorio
Doctor en Biotecnología



Ignacio Chiesa

Coordinador de Plataforma Genómica/
Licenciado en Biología



Juan Manuel Berros

Análisis de Datos
Licenciado en Biología



Gabriel Ercoli

Director Médico
Médico Genetista

Equipo Ejecutivo - Administrativo



Axel Hinsch

Director Ejecutivo
Licenciado en Economía



Mariana Dopazo

Responsable de Administración
Administración de Empresas



Alejandro Baccani

Gerente General
Licenciado en Economía



Lucrecia González Llamazares

Responsable de Ventas
Licenciada en Biología



Mia Hinsch

Asistente de Administración



MEDICINA GENÓMICA

Las tecnologías genómicas basadas en la miniaturización, el paralelismo y la producción masiva de datos está modificando radicalmente nuestra manera de aproximarnos a la medicina. Las pruebas genéticas basadas en el conocimiento del genoma humano como el test prenatal y pre-implantatorio no-invasivo, el análisis genómico de células embrionarias, el diagnóstico de enfermedades recesivas, las terapias dirigidas en distintos tipos de cáncer, la farmacogenética, y la dosificación de las drogas individuo específicas son indicadores iniciales del impacto de la genómica en el cuidado de la salud y la prevención de enfermedades.

Esta diversidad de pruebas permiten analizar críticamente a qué enfermedades está predispuesto un paciente, el perfil genético de la enfermedad que lo afecta, su pronóstico, su evolución, y qué drogas y tratamientos tienen mayor probabilidad de éxito. Estas técnicas se están imponiendo como servicios cada vez más frecuentes en el cuidado de la salud.

“La incógnita no es si la medicina genómica tendrá un papel relevante en el sistema de salud, sino cuán rápido y cómo el sistema público, de OOSS y privados incorporarán estos servicios en sus esquemas de trabajo”

CARRIER-CODE®



Test Genético de
Portadores de
Mutaciones Recesivas

CARRIER-CODE®



CARRIER-CODE® es un estudio genómico previo al embarazo, capaz de determinar si una pareja es portadora o no de mutaciones genéticas responsables de enfermedades que pueden transmitirse a sus hijos.

Los portadores de mutaciones de enfermedades recesivas suelen ser personas sanas, pero cuando ambos progenitores son portadores de una mutación en el mismo gen, su descendencia puede desarrollar una enfermedad genética.

Biocódices analiza un panel amplio de mutaciones en más de 600 genes que conllevan al desarrollo de enfermedades recesivas



PGT

PGT-A, PGT-SR, niPGT-A



Test Genético
Preimplantacional

PGT

PGT-A, PGT-SR, niPGT-A



El Test Genético Preimplantacional (PGT) es una prueba de diagnóstico realizada sobre los embriones crecidos a partir de técnicas de fertilización in-vitro (FIV) que detecta posibles anomalías cromosómicas o genéticas antes de su transferencia al útero.

El objetivo final del PGT es aumentar las posibilidades de lograr un embarazo sano y exitoso.

Existen diferentes tipos de PGT:

PGT-A

Aneuploidías

PGT-SR

Rearreglos
Estructurales

niPGT-A

Aneuploidías
NO INVASIVO

PGT-A/SR

El Test Genético Preimplantacional de Aneuploidías (**PGT-A**) estudia las ganancias o pérdidas, parciales o totales en los cromosomas del embrión.

El PGT de Rearreglos Estructurales (**PGT-SR**) estudia rearrreglos cromosómicos heredados por los padres en los cromosomas del embrión.

Tanto la aneuploidías como los rearrreglos estructurales pueden llevar a fallas de implantación, detenimiento del desarrollo y pérdidas espontáneas del embarazo. En general, se originan durante la formación de las células reproductivas, y son frecuentes a medida que avanza la edad materna.



niPGT-A

El PGT No Invasivo de Aneuploidías (**niPGT-A**) es una alternativa para este tipo de diagnósticos que hace posible el estudio sin la necesidad de realizar una biopsia al embrión.

Se trata de una herramienta genómica de última generación que permite analizar el ADN que es liberado por el embrión al medio de cultivo mientras crece en las clínicas de FIV.

Paso a paso del niPGT-A



ICSI

1

Se realiza la microinyección intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI) y los embriones obtenidos son incubados para el análisis genómico



Recolección de Medio de Cultivo

2

Un/a embriólogo/a especializado/a de su clínica realiza la recolección del medio líquido donde fue cultivado el embrión, donde se encuentra el ADN libre.



niPGT-A

3

Ese medio de cultivo conteniendo el ADN liberado de cada embrión es enviado a Biocódices donde se realiza el estudio genómico del ADN.



Transferencia embrionaria

4

El embrión con características cromosómicas normales es transferido para aumentar las posibilidades de implantación. El resto de los embriones analizados pueden ser guardados para su uso futuro.

PGT-M



PGT
Enfermedades
Monogénicas

PGT-M



Existen más de 7.000 enfermedades monogénicas (genes únicos) en los que se conoce al menos un mutante con asociación a una enfermedad.

El Test Genético Preimplantacional de Enfermedades Monogénicas (**PGT-M**) es una estrategia de diagnóstico desarrollada para identificar embriones sin enfermedades monogénicas en parejas donde uno o ambos progenitores son portadores de alguna enfermedad genética ya diagnosticada.

Su objetivo es reducir el riesgos de tener un hijo/a con una enfermedad o condición genética hereditaria. El análisis de los haplotipos maternos y paternos sobre el embrión permite garantizar la ausencia de la enfermedad luego de la transferencia embrionaria. La prueba incluye el estudio de aneuploidías (PGT-A).

El PGT-M es apropiado para:

- ✓ Parejas de portadores con una misma afección autosómica recesiva (por ejemplo, fibrosis quística).
- ✓ Portador de una afección ligada a X (por ejemplo, distrofia muscular de Duchenne).
- ✓ Pacientes con una afección autosómica dominante (por ejemplo, enfermedad de Huntington).
- ✓ Pacientes con una mutación asociada con un síndrome de cáncer hereditario (por ejemplo, BRCA1 y 2).
- ✓ Parejas con un hijo o un embarazo con un desorden monogénico



PGT-M



Paso a paso del PGT-M



Revisión del caso

1

Los futuros padres consultan con un genetista y discuten la necesidad de estudios genéticos adicionales de la pareja o de sus familiares.



Preparación del estudio

2

A partir de una muestra de tejido tomada de la parte interna de la mejilla se diseña un estudio genético específico y único para esa familia.



FIV

3

Se realiza la Fertilización In Vitro (FIV) y los embriones obtenidos son incubados para su posterior análisis.



Biopsia del embrión

4

Un/a embriólogo/a especializado/a de su clínica realiza la biopsia embrionaria donde se remueven cuidadosamente una pequeña cantidad de células de cada embrión



PGT-M

5

Esas muestras son enviadas a Biocódices donde se realiza el estudio genético de cada embrión



Transferencia embrionaria

6

Aquel embrión que resulte no afectado por la enfermedad puede ser transferido. El resto de los embriones pueden ser guardados para su uso futuro.



PRENATAL-CODE[®]



Test Prenatal
No Invasivo
de **ADN Fetal**



PRENATAL-CODE®



PRENATAL-CODE® es un test genético no invasivo para embarazadas a partir de la semana 10 de embarazo, el cual analiza el ADN fetal libre en sangre materna, con el fin de obtener información acerca de las características genéticas del bebé.

PRENATAL-CODE® BÁSICO

Analiza trisomías en los cromosomas 13, 18 y 21, el sexo fetal, síndromes de los cromosomas sexuales y aneuploidías del resto de los cromosomas.

PRENATAL-CODE® PLUS

Analiza todo lo del BÁSICO más 5 síndromes de microdeleciones: 1p36, 2q33.1, 5p15 (Cri-du-Chat), 11q23 y 16p12-p11 (Jacobsen).

PRENATAL-CODE® AVANZADO

Incluye todas las características del PLUS, y añade otros 10 síndromes de microdeleción y microduplicaciones. Estos son: 4p16.3 (Wolf-Hirshhorn), 8q24.11-q24.13 (Langer-Giedion), 10p14-13 (Digeorge 2), 11p11.2 (Potocki-Schaffer), 11p13-p12 (WAGR), 15q26-qter (Levy-Shanske), 17p12-p11.2 (Yuan-Harel-Lupski), 14q22.1-q22.3 (Frias), 15q11.2 (Prader-Willi), 15q11.2 (Angelman), 22q11.21 (Digeorge).

Biocódices SA ofrece su laboratorio de genómica local y su conocimiento científico y médico para que los obstetras accedan de forma directa al PRENATAL-CODE® sin la necesidad de que la muestra viaje al exterior para su análisis y con apoyo de nuestro equipo genético.



PRENATAL-CODE®



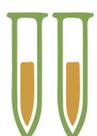
Para esto ofrecemos:



1. El desarrollo de un procedimiento que se ajuste a las necesidades administrativas y médicas de la clínica/sanatorio y del servicio de obstetricia.



2. La confección de los formularios de Solicitud de Estudio y Consentimiento Informado.



3. La entrega de tubos para la colecta del material biológico (tubos streck) del estudio.



4. El retiro semanal de las muestras, a través de un transporte de muestras especializado.



5. La entrega de los resultados luego de 7-10 días hábiles de la toma de sangre.



6. El asesoramiento genético pre y post estudio de los pacientes, en caso de ser necesario.



CARDIO-CODE®



Enfermedades Cardiológicas
Hereditarias

CARDIO-CODE®



CARDIO-CODE® Es un panel genómico de 174 genes que evalúa más de 8.200 marcadores conocidos de 17 condiciones cardíacas congénitas.

1. Enfermedad de Válvula Aórtica
2. Síndrome de Marfan
3. Síndrome de Loeys Dietz
4. Síndrome de QT corto
5. Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica Polimórfica
6. Hipercolesterolemia Familiar
7. Cardiomiopatía Restrictiva
8. Cardiomiopatía No Compactada
9. Síndrome de Noonan
10. Cardiomiopatía Arritmogénica de Ventrículo Derecho
11. Síndrome de Brugada
12. Insuficiencia Cardíaca Estructural
13. Síndrome de QT largo
14. Aneurisma Aórtico Familiar
15. Fibrilación Atrial Familiar
16. Cardiomiopatía Hipertrofica
17. Cardiomiopatía Dilatada



NEURO-CODE[®]



Enfermedades
Neurológicas Hereditarias

NEURO-CODE

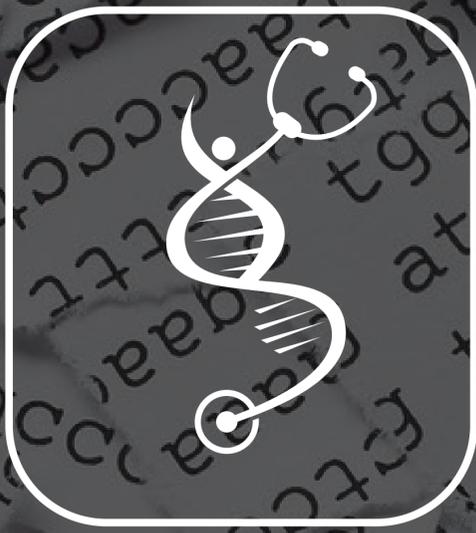


NEURO-CODE® Es un panel genómico diseñado para la optimización del diagnóstico y la predicción de la respuesta terapéutica de más de 13 desórdenes

1. Parkinson
2. Neurodegeneración por acumulación de hierro
3. Calcificación de ganglios basales
4. Degeneración corticobasal ganglionar
5. Parálisis supranuclear progresiva
6. Atrofia Multisistémica
7. Paraplejia espástica
8. Alzheimer
9. Demencia Fronto temporal
10. Demencia con cuerpos de Lewy
11. Demencia Creutzfeldt-Jakob
12. Niemann-Pick
13. Esclerosis lateral Amiotrófica



EXOME-CODE[®]



Exoma

EXOME-CODE®



EXOME-CODE® Es un estudio especialmente indicado cuando la enfermedad puede deberse a un número elevado de genes diferentes, cuando no existe una causa genética conocida de la enfermedad, cuando el diagnóstico genético es difícil por su heterogeneidad genética, o cuando otros estudios genéticos no han aportado resultados concluyentes.

La secuenciación del exoma se ha convertido en una práctica ampliamente utilizada en el diagnóstico clínico de enfermedades humanas.

Exome-code® es una prueba genómica para la secuenciación efectiva del 99% de los genes codificantes del genoma humano.

EXOMA



EXOME-CODE[®] TRIO

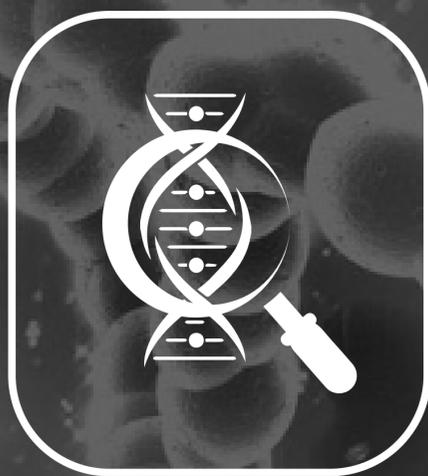


EXOME-CODE TRIO[®] es un estudio de exoma basado en EXOME-CODE[®] diseñado especialmente para el estudio de enfermedades poco frecuentes, o complejas sin una causa diagnóstica previa y muy recomendado cuando el EXOME-CODE[®] no han detectado variantes asociadas al fenotipo del paciente.

En este caso el estudio realizado sobre Padre, Madre e Hijo/a es una alternativa eficaz para verificar la herencia de las variantes y optimizar el descubrimiento de variantes no reconocidas en estudios previos.



ONCO-RISK[®]



Riesgo de Cáncer
Hereditario

ONCO-RISK[®]

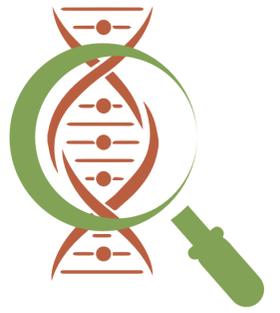


El diagnóstico genético temprano de las variantes genéticas que aumentan el riesgo del desarrollo de cáncer resulta fundamental para dirigir la prevención sobre el espectro de tumores posibles.

La identificación temprana de las mutaciones de alto riesgo permite implementar exámenes e intervenciones dirigidas para reducir el riesgo de desarrollar tumores, aumentando las posibilidades de tratamiento exitoso y la supervivencia del paciente.

Conocer el perfil genético de los tumores permite confirmar el diagnóstico, prevenir tratamientos, evaluar el pronóstico, y en muchos casos, abordar los tratamientos personalizados de la medicina de precisión.

ONCO-RISK[®]

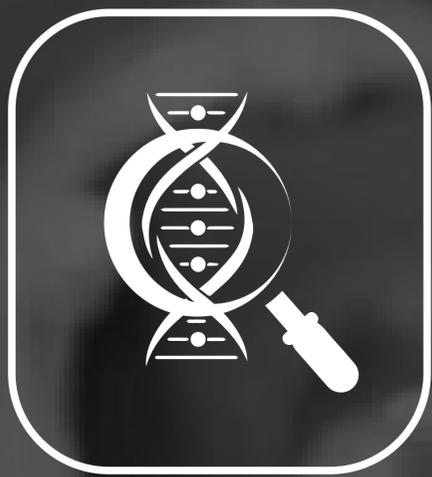


ONCO-RISK[®] un panel NGS de 94 genes que evalúa el riesgo de padecer distintos tipos de cáncer hereditario, ya sean ginecológicos (ovario y útero), genitourinario (tracto urinario/renal, próstata), gastrointestinales (páncreas, gástrico), endócrinos (paragangliomas), melanomas, leucemias, o del Sistema Nervioso.

Entre las principales condiciones y sí ndromes de cáncer hereditario, se puede diagnosticar: el Síndrome de LiFraumeni, Síndrome de Lynch, la Ataxia Telangiectasia, el Síndrome de Cowden, Síndrome de Bloom, la Leucemia Mieloide Aguda, el Síndrome de Beckwith Wiedemann, el Síndrome de Perlman, Síndrome de Costello, el Neuroblastoma Familiar, el Síndrome de rotura de Nijmegen, el Síndrome de Werner, y la Esclerosis Tuberosa.



SENTIS CANCER-CODE®



688 genes

Estudio en tejido
y biopsia líquida

SENTIS CANCER-CODE®

SENTIS CANCER-CODE® es un panel NGS de 688 genes diseñado para analizar en una única prueba el perfil mutacional de diferentes tipos de tumores sólidos derivados de:



El estudio puede realizarse a partir de una muestra de tejido (FFPE), o de ADN libre de células tumorales (ctDNA / biopsia líquida). **Entre sus características principales figuran:**

- ✓ El análisis del exoma de **688 genes** asociados a cáncer esporádico y cáncer hereditario.
- ✓ Los cuales incluyen **425** genes de las principales rutas metabólicas oncogénicas, **182** genes dianas de fármacos aprobados, **63** genes considerados claves para el análisis del riesgo de cáncer hereditario, **15** marcadores de estabilidad microsatelital (MSI), la carga mutacional del tumor (TMB), **18** genes que pueden predecir las ventajas del tratamiento de **quimioterapia**, **11** tratamientos de inmunoterapias, y la acción de más de **260** terapias dirigidas, tanto las aprobadas por la **FDA** como las que se encuentran en ensayos clínicos actuales.

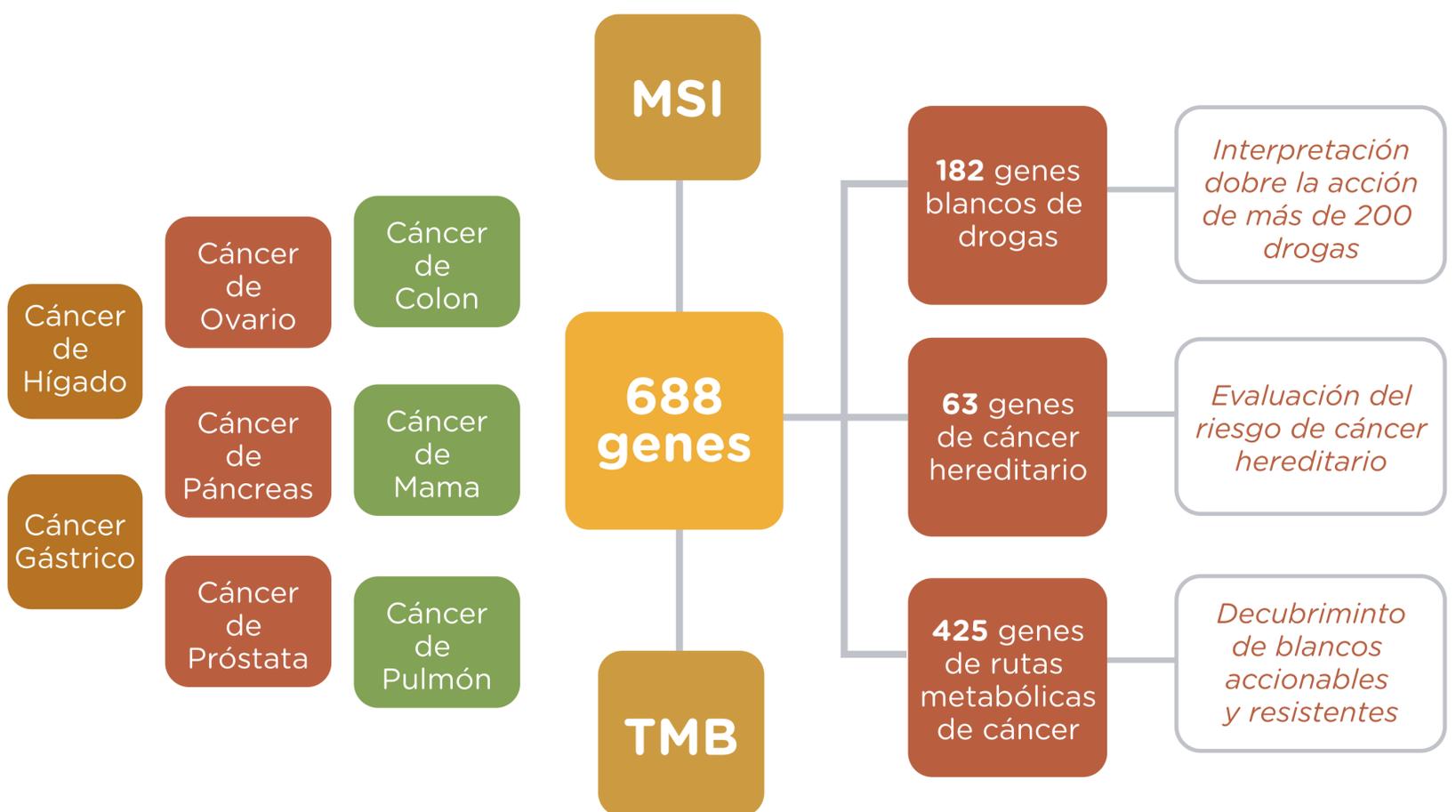


SENTIS CANCER-CODE®

- ✓ El análisis de los principales tipos de alteraciones génicas, como las sustituciones de bases (SNV), inserciones y deleciones (InDel), variaciones en el número de copias (CNV), fusiones génicas, y variantes de splicing (SV).

Proporciona además, información sobre variantes

- ✓ genéticas asociadas a resistencia de medicamentos, evitando un tratamiento ineficaz.

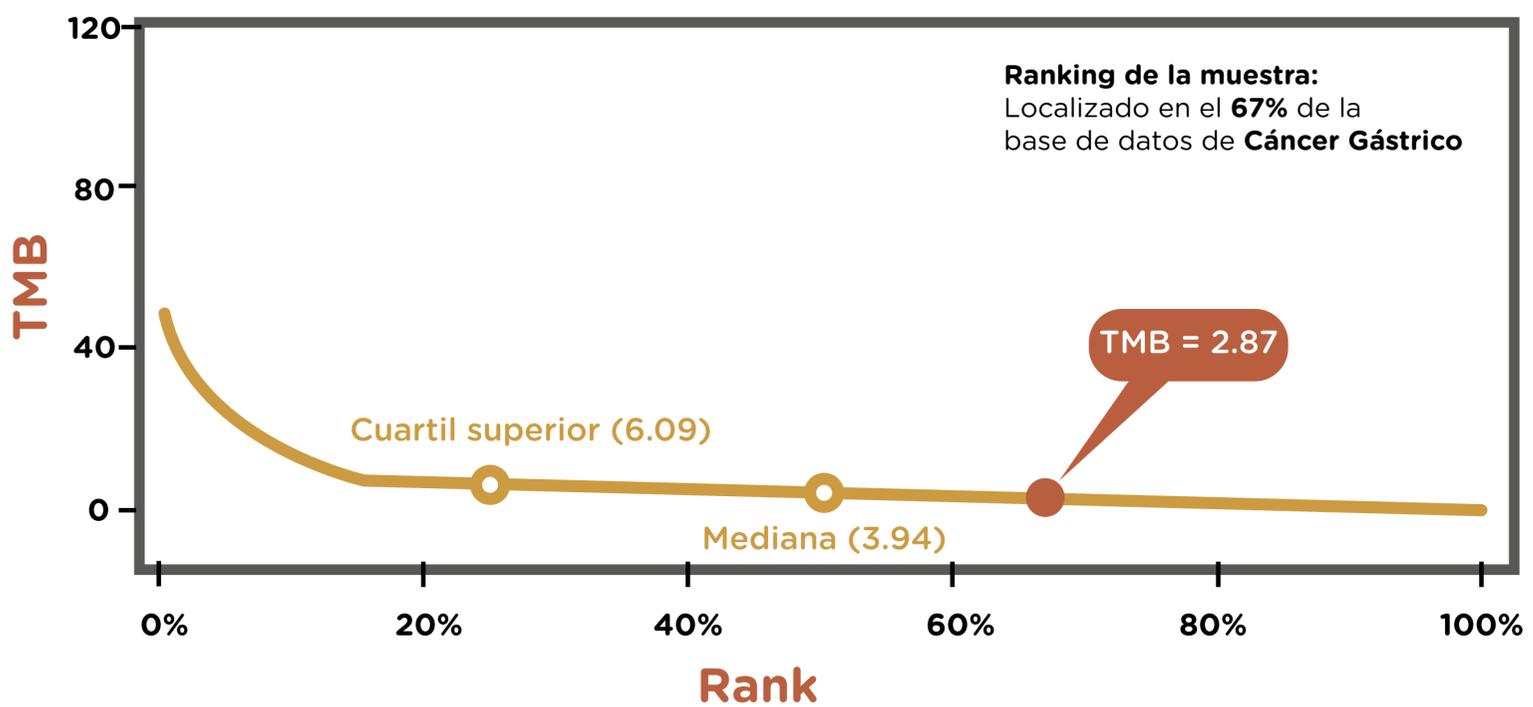


SENTIS CANCER-CODE® brinda en una sola prueba toda la **información molecular acerca del perfil genético del tumor**; maximizando el uso de tejido y minimizando el tiempo de respuesta frente a la evaluación secuencial de biomarcadores individuales.

SENTIS CANCER-CODE[®]

MEDICINA DE PRECISIÓN e INMUNOTERAPIAS

La **inmunoterapia** ha revolucionado la clínica de la lucha contra el cáncer. Cuando la inmunoterapia tiene efectos positivos, los resultados pueden ser muy alentadores. Sin embargo, es posible que las inmunoterapias no funcionen para todos los pacientes y para todos los tumores.



Determinar **quién puede o no beneficiarse** de la inmunoterapia es uno de los principales aplicaciones de la **medicina de precisión** en oncología.



SENTIS CANCER-CODE®

CARGA MUTACIONAL DEL TUMOR (TMB)

El TMB proporciona una **medida cuantitativa** que se puede utilizar para **informar mejor las decisiones de tratamiento**, como la **selección de inmunoterapias** dirigidas o la posible inscripción en ensayos clínicos.

SENTIS CANCER-CODE® analiza la carga mutacional del tumor (**TMB**), un biomarcador asociado al número de mutaciones del tumor el cual permite predecir la **respuesta a inmuniterapias** con inhibidores de puntos de control (checkpoint inhibitor). Al comparar el ADN del tejido sano (línea germinal) con el de las células tumorales del paciente, **SENTIS CANCER-CODE®** determina el número exacto de mutaciones y el posicionamiento estadístico del TMB del paciente en la base de datos específica del tumor. Este valor permite predecir la **respuesta a inmuniterapias**.



SENTIS CANCER-CODE®

Descripción Técnica y Comparativa

SENTIS CANCER-CODE® analiza entre sus 688 genes, el 100% de los genes reconocidos como Companion Diagnostic (CDx) Genes por la FDA, el 100% de genes recomendados por la National Comprehensive Cancer Network (NCCN), el 90% de los 324 genes de Foundation One y el 85% del Memorial Sloan Kettering Cancer Center (MSK).

SENTIS CANCER-CODE®

688 GENES



100%



100%



100%



90%



Memorial Sloan Kettering
Cancer Center™

85%

SENTIS CANCER-CODE®

Metodología, Limitaciones y Performance

SENTIS CANCER-CODE® utiliza tecnología propietaria de **MGI**. Esta se caracteriza por:

- 1-** Preparación de librerías de ADN utilizando la amplificación de secuencias por círculo rodante ("rolling circle"), para obtener "nanoballs de ADN" (DNBs),
- 2-** Carga de los DNBs en una célula de flujo a distancias regulares ("patterned array")
- 3-** Secuenciación por síntesis combinatorial de sondas ancladas ("combinatorial probe-anchor ligation" - cPAL). A esta secuenciación le sigue el análisis bioinformático y la obtención del reporte del paciente.

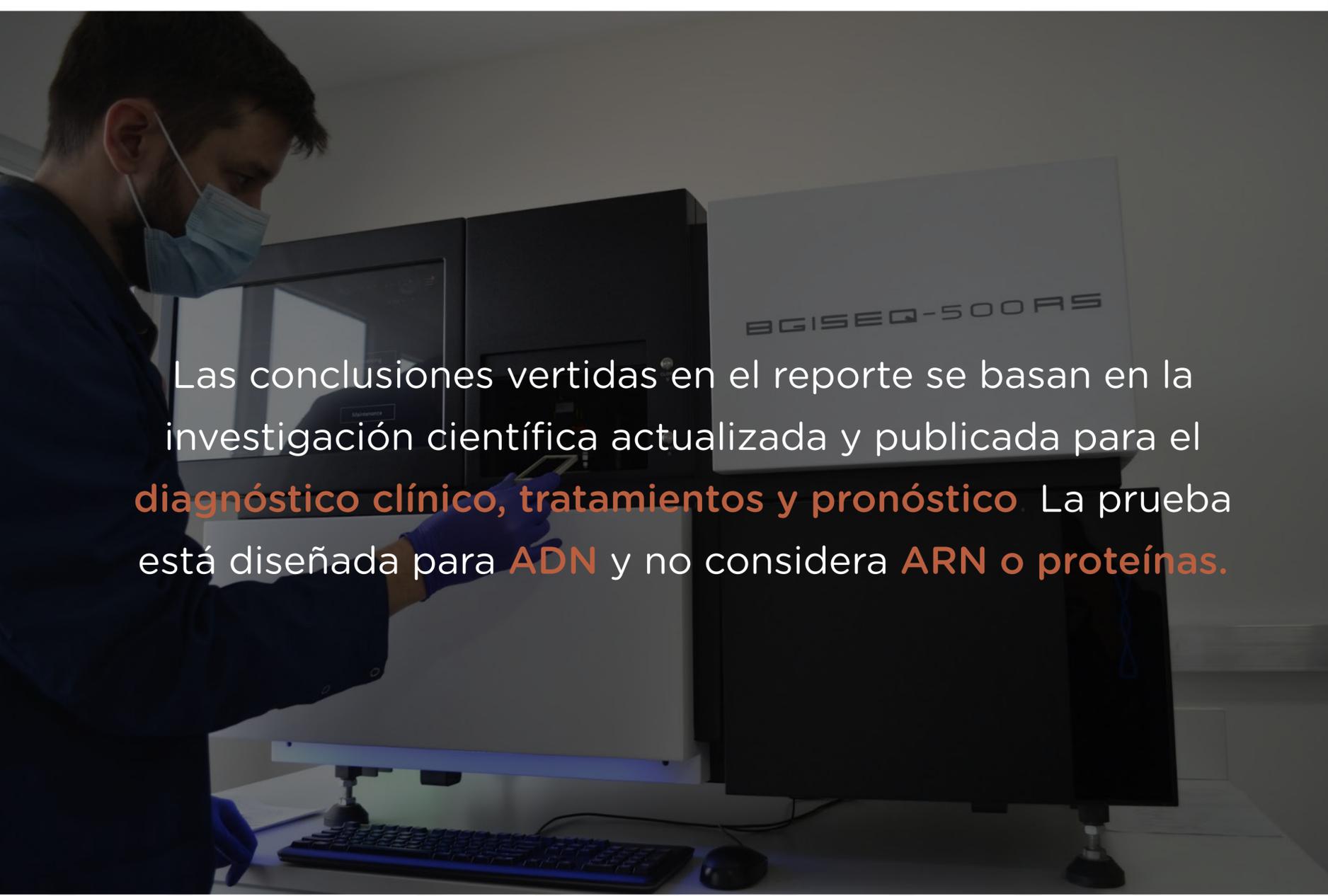
Tejido	Límite de detección (LoD)	Valor de Predicción Positivo (PPV)	Sensibilidad
SNV	0.6%	97.3%	98.3%
Indels	0.59%	100%	100%
CNV	3.5 copias	100%	100%
SV	1.25%	100%	100%

ctDNA	Límite de detección (LoD)	Valor de Predicción Positivo (PPV)	Sensibilidad
SNV	1%	100%	90.2%
Indels	0.5%	93%	97.8%
CNV	3.4 copias	100%	100%
SV	0.5%	100%	100%

SENTIS CANCER-CODE®

El reporte con los resultados es específico para la muestra analizada y los genes analizados.

Los límites de detección para diferentes tipo de variantes genéticas (**SNVs, Indels, CNV y SVs**) se muestran en la tabla a continuación y depende del tipo de muestra analizada (**tejido o biopsia líquida**). Es posible que no pueda proporcionarse la detección de ciertos genes o partes ellos debido a las características de la secuencia particular y la presencia de pseudogenes.



Las conclusiones vertidas en el reporte se basan en la investigación científica actualizada y publicada para el **diagnóstico clínico, tratamientos y pronóstico**. La prueba está diseñada para **ADN** y no considera **ARN o proteínas**.





biocódices

GENÓMICA MÉDICA DE PRECISIÓN

Investigamos e innovamos en medicina genómica
para brindar servicios de diagnóstico en cada etapa de la vida



www.biocodices.com

Av. Corrientes 3360 Piso 11. CABA C1193AAS Argentina