

REIVINDICACIONES

1. Un método *in vitro* de prueba para la presencia de aneuploidía en un genoma de un mamífero que comprende:
 - a) amplificar secuencias cromosómicas en una muestra de ADN con un par individual de cebadores complementarios a las secuencias cromosómicas para formar amplicones, en donde el par de cebadores comprende un cebador directo que comprende una secuencia de cebador universal (UPS) y una secuencia de amplificación y un cebador inverso que comprende una secuencia de cebador universal (UPS) y una secuencia de amplificación, en donde el par de cebadores amplifica de 100.000 a 1.000.000 de amplicones únicos que comprenden elementos de nucleótidos intercalados cortos (SINE), en donde dichos amplicones tienen un tamaño promedio de 85-110 pares de bases, y en donde los amplicones comprenden secuencias de cromosomas diferentes;
 - b) determinar una porción de la secuencia de ácido nucleico de los amplicones para generar secuencias de amplicón;
 - c) mapear las secuencias de amplicón a un genoma de referencia;
 - d) dividir las secuencias de amplicón en intervalos genómicos;
 - e) cuantificar conteos de lectura para las secuencias de amplicón mapeados a los intervalos genómicos;
 - f) comparar los conteos de lectura de las secuencias de amplicón en un primer intervalo genómico con los conteos de lectura de las secuencias de amplicón en uno o más diferentes intervalos genómicos; probando de esa manera la presencia de aneuploidía en el genoma del mamífero,

en donde el método detecta aneuploidía en una muestra que comprende de 0,01 picogramos a 500 picogramos de ADN.
2. El método de la reivindicación 1, en donde el par de cebadores amplifica de 200.000 a 1.000.000 de amplicones únicos.

3. El método de la reivindicación 1, en donde el par de cebadores amplifica de 300.000 a 1.000.000 de amplicones únicos.
4. El método de la reivindicación 1, en donde la muestra de ADN comprende muestras de ADN euploide o en donde la muestra de ADN comprende ADN de ploidía desconocida.
5. El método de la reivindicación 1, en donde la muestra de ADN es una muestra biológica de un sujeto, en donde la muestra biológica comprende una muestra líquida, una muestra de sangre, una muestra de ADN sin células, una muestra de ADN tumoral circulante, una muestra de plasma, una muestra de tejido o una muestra que comprende células y ADN sin células.
6. El método de una cualquiera de las reivindicaciones 1 a 5, en donde el mamífero es un humano.
7. El método de una cualquiera de las reivindicaciones 1 a 6, en donde el par de cebadores comprende un primer cebador con 80% o más, 85% o más, 90% o más, 95% o más, 96% o más, 97% o más, 98% o más, o 99% o más de identidad a SEQ ID NO: 1 y un segundo cebador con 80% o más, 85% o más, 90% o más, 95% o más, 96% o más, 97% o más, 98% o más, o 99% o más de identidad a SEQ ID NO: 10.
8. El método de una cualquiera de las reivindicaciones 1 a 7, en donde los intervalos genómicos comprenden de 100.000 a 750.000 nucleótidos.
9. El método de una cualquiera de las reivindicaciones 1 a 8, en donde cuantificar conteos de lectura para secuencias de amplicones mapeados a los intervalos genómicos comprende identificar intervalos genómicos con una característica de amplicón compartida, en donde la característica de amplicón compartida es el número de amplicones mapeados o la longitud promedio de los amplicones mapeados.
10. El método de la reivindicación 9, en donde los intervalos genómicos con una característica de amplicón compartida se agrupan en agrupamientos basados en la característica de amplicón compartida.

11. El método de la reivindicación 10, en donde cada agrupamiento comprende doscientos intervalos genómicos.
12. El método de una cualquiera de las reivindicaciones 1 a 11, en donde probar la presencia de aneuploidía comprende aprendizaje de máquina supervisado.
13. El método de la reivindicación 12, en donde el aprendizaje de máquina supervisado emplea un modelo de máquina de vector de soporte.
14. Un par de cebadores para la amplificación de amplicones de una muestra de ADN que comprende un primer cebador que comprende una secuencia que es 80% o más idéntica a la SEQ ID NO: 1 y un segundo cebador que comprende una secuencia que es 80% o más idéntica a la SEQ ID NO: 10.
15. El par de cebadores de la reivindicación 14, en donde la secuencia del primer cebador es 90% o más idéntica a la SEQ ID NO: 1.
16. El par de cebadores de la reivindicación 14, en donde la secuencia del primer cebador es 95% o más idéntica a la SEQ ID NO: 1.
17. El par de cebadores de la reivindicación 14, en donde la secuencia del primer cebador es o comprende una secuencia que es 100% idéntica a la SEQ ID NO: 1.
18. El par de cebadores de una cualquiera de las reivindicaciones 14 a 17, en donde la secuencia del segundo cebador es 90% o más idéntica a la SEQ ID NO: 10.
19. El par de cebadores de una cualquiera de las reivindicaciones 14 a 17, en donde la secuencia del segundo cebador es 95% o más idéntica a la SEQ ID NO: 10.
20. El par de cebadores de una cualquiera de las reivindicaciones 14 a 17, en donde la secuencia del segundo cebador es o comprende una secuencia que es 100% idéntica a la SEQ ID NO: 10.