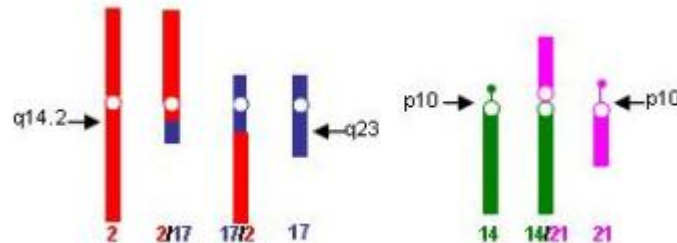


Neix una nena sana filla d'un portador de dues translocacions cromosòmiques

10/2012 - **Medicina i Salut.** En col·laboració un grup de la Clínica Eugin i amb Dr. J. Obradors del Consultori Obstètric i Ginecològic Josep Obradors, el grup d'investigadors de la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica ha aconseguit, per primera vegada utilitzant una Hibridació Genòmica Comparada (CGH) ràpida, el naixement d'una nena sense alteració cromosòmica d'una parella en què l'home era portador de dues translocacions cromosòmiques, una alteració que reduïa al mínim l'èxit de la transferència a l'úter de la mare.



Els portadors equilibrats de reorganitzacions cromosòmiques, com les translocacions, tenen un risc de infertilitat o inclús del naixement de fills amb anomalies cromosòmiques degut a la producció de gàmetes desequilibrades. Per tal d'evitar això s'elabora un Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP). Per elaborar el DGP d'aquest cas s'han analitzat tots els cromosomes emprant un procediment, la Hibridació Genòmica Comparada (CGH) ràpida, desenvolupat a la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica del Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i de Immunologia, de la Facultat de Medicina UAB.

El DGP, permet seleccionar y transferir a l'úter matern embrions cromosòmicament normals. Per a detectar els desequilibris cromosòmics exclusivament derivats de la presència de la reorganització, s'utilitzen una sèrie de tècniques que permeten distingir els cromosomes implicats normals i els derivats, sense analitzar cap altre dels cromosomes del complement. Amb aquest procediment la Societat Europea de Reproducció Humana i d'Embriologia té recopilat que entre un 16% i un 13 % dels d'embrions transferits comporten embaràs en el que s'hi fa evident el batec cardíac.

Una de les raons d'aquesta baixa taxa d'implantació obtinguda dels embrions transferits sembla que es deu a la presència d'alteracions també en cromosomes no relacionats amb els cromosomes implicats en la reorganització, que els faria també inviàbles.

En aquest cas, alternativament a les tècniques utilitzades fins ara, per estudiar simultàniament no tan sols els cromosomes implicats en les reorganitzacions sinó també la resta dels cromosomes a l'hora, varem aplicar la CGH ràpida. Aquest mètode, que empra el software MetaSystems (Izasa), permet analitzar a l'hora tots els cromosomes de l'embrió, (cromosomes 1-22 i cromosomes X i Y). A més té l'avantatge que els resultats s'aconsegueixen després de només quatre dies, fet que permet transferir els embrions seleccionats a l'úter matern sense necessitat de congelar-los.

Els procediments per poder seleccionar embrions normals per les reorganitzacions i també cromosòmicament normals per a la resta dels cromosomes es van duu a terme en col·laboració amb ginecòlegs i embriòlegs de la Clínica Eugin on es va realitzar tot el procediment de Reproducció Assistida.

Un total de 10 dels 12 embrions evolutius analitzats (83,3%) van ser citogenèticament diagnosticats amb èxit. Tan sols un d'ells (10%) no presentava cap desequilibri cromosòmic (era normal o equilibrat per als cromosomes implicats en les dues reorganitzacions i també era normal per a la resta dels cromosomes). La majoria restant però (9/10) eren cromosòmicament desequilibrats per a alguna de les reorganitzacions o per ambdues. També alguns d'ells presentaven alteracions de cromosomes sencers o ocasionalment de fragments cromosòmics implicant a diversos cromosomes que habitualment no s'analitzen.

L'embrió sense desequilibris cromosòmics que a més era morfològicament de molt bona qualitat es va transferir a l'úter matern després de quatre dies i va donar lloc a embaràs i posterior naixement d'una nena sense cap alteració cromosòmica relacionada amb les translocacions paternes.

Aquests resultats s'han inclòs en un treball que ha estat publicat a la revista *Fertility and Sterility*. Hem volgut dedicar aquest treball a la memòria del Professor de la UAB Dr Josep Egozcue Cuixart, pioner de la Citogenètica Humana de la Biologia de la Reproducció a Espanya, un excel·lent científic i docent a més d'un bon amic.

El DGP amb la CGH ràpida és una eina molt útil per seleccionar embrions lliures d'alteracions cromosòmiques per a qualsevol dels 23 cromosomes i a més possibilita també incrementar la taxa d'implantació de famílies candidates al DGP per ser portadores de reorganitzacions cromosòmiques.

Joaquima Navarro

Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia

Rius M, Obradors A, Daina G, Ramos L, Pujol A, Martínez-Passarell O, Marquès L, Oliver-Bonet M, Benet J, Navarro J. Detection of unbalanced chromosome segregations in preimplantation genetic diagnosis of translocations by short comparative genomic hybridization. *Fertil Steril*. 2011 Jul;96(1):134-42. Epub 2011 May 18