

Neix una nena sana d'una mare amb risc d'anomalies cromosòmiques

10/2012 - **Medicina i Salut.** Un grup d'investigadors de la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica, gràcies a la col·laboració amb un equip del Institut Universitari Dexeus, ha aconseguit el naixement d'una nena sana després d'aplicar el Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP) per risc d'anomalies cromosòmiques degut a l'edat materna avançada. En aquest cas es tractava d'una dona de 42 anys amb les anàlisis cromosòmiques normals però que havia seguit diversos tractaments de reproducció assistida infructuosos. El procediment utilitzat en aquest cas, la Hibridació Genòmica Comparada (CGH) ràpida, que empra el software MetaSystems (IZASA), ha estat desenvolupat en aquesta Unitat de la UAB i ha estat recentment publicat.



Embrió de 8 cèl·lules.

El Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP) permet seleccionar els embrions cromosòmicament normals o equilibrats per a transferir-los a l'úter matern i evitar el naixement de síndromes viables com el síndrome de Patau (47,+13), d'Edwards (47,+18), de Down (47,+21) o de Turner (45,X0) o bé d'altres alteracions cromosòmiques inviables que impedeixen la implantació de l'embrió a l'úter matern.

En les tècniques utilitzades habitualment per el DGP en dones d'edat avançada, la Societat Europea de Reproducció Humana i d'Embriologia te recollida una taxa de implantació dels embrions transferits de l'ordre de 14,9%. Aquesta baixa taxa d'implantació dels embrions transferits, s'ha atribuït a la presència, d'alteracions de cromosomes que habitualment no s'analitzen.

Alternativament, en aquest DGP es van voler estudiar tots els cromosomes en embrions evolutius amb la CGH ràpida. La CGH ràpida permet l'anàlisi simultània de tots els cromosomes (cromosomes l'1 al 22, a més dels cromosomes sexuals X i Y) a l'hora. A més té l'avantatge que els resultats s'aconsegueixen en 4 dies, fet que permet que els embrions seleccionats es puguin transferir a l'úter sense necessitat de congelar-los.

En aquesta família, el procediment per poder seleccionar embrions cromosòmicament normals per a tots els cromosomes, es va duu en col·laboració amb ginecòlegs i embriólegs de l'Institut Universitari Dexeus, que van realitzar tot el procediment de Reproducció Assistida.

Dels 13 zigots que es van obtenir, 10 (83,3%) van resultar evolutius en el tercer dia, produint embrions de 6-8 cèl·lules. L'anàlisi citogenètica amb la CGH ràpida, va obtenir diagnòstic de tots el blastòmers analitzats.

Tan sols un dels embrions (10%) va resultar ser citogenèticament normal per a tots els cromosomes, mentre que vuit dels restant tenien alteracions en el número de cromosomes. Cal destacar que es van detectar alteracions per a quatre cromosomes que habitualment no s'analitzen. A més, tres dels embrions amb alteracions s'haurien considerat erròniament normals si s'haguessin aplicat les tècniques habituals.

El cinquè dia, es va transferir a l'úter matern l'embrió seleccionat. Una nena citogenèticament normal, de la que el Diagnòstic Prenatal ja havia confirmat el resultat citogenètic obtingut en el DGP, es va donar a llum.

El DGP amb la CGH ràpida és una eina molt útil per seleccionar embrions lliures d'alteracions cromosòmiques per a qualsevol dels 24 cromosomes diferents i te la possibilitat d'incrementar la taxa d'implantació dels embrions transferits en famílies candidates al DGP per risc d'alteracions degut a l'edat materna avançada.

Joaquima Navarro

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

Rius M, Obradors A, Daina G, Cuzzi J, Marquès L, Calderón G, Velilla E, Martínez-Passarell O, Oliver-Bonet M, Benet J, Navarro J. "Reliability of short comparative genomic hybridization in fibroblasts and blastomeres for a comprehensive aneuploidy screening: first clinical application." Hum Reprod. 2010 Jul