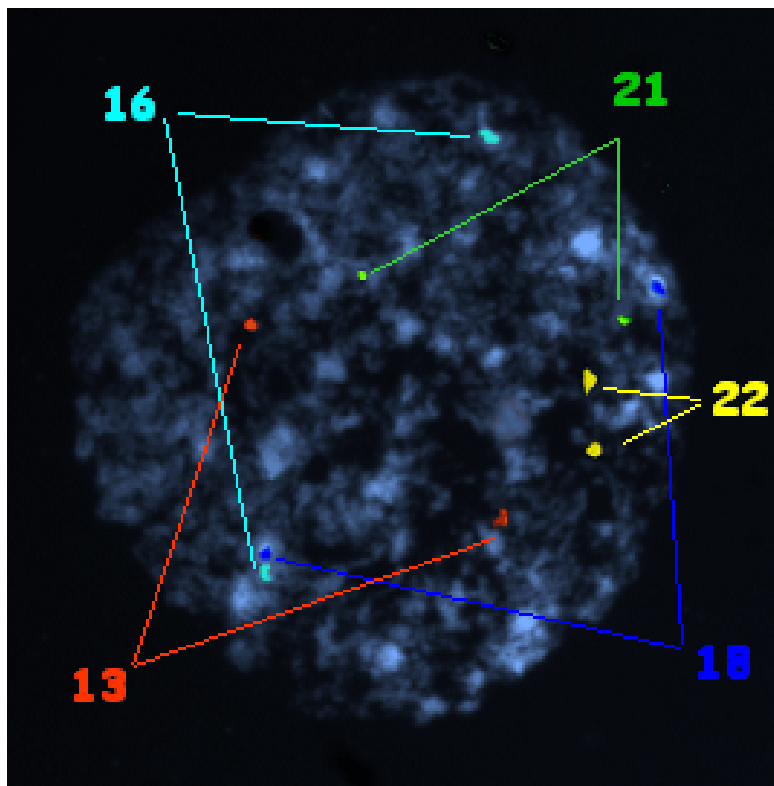


05/2007

La aneuploidía y la implantación de embriones



La aneuploidía es una alteración en el número de cromosomas que puede comportar problemas de infertilidad a las personas portadoras. Un trabajo realizado por personal investigador de la UAB concluye que es conveniente estudiar todos los cromosomas de los embriones de los progenitores portadores de translocaciones antes de transferirlos al útero materno, para aumentar la tasa de implantación embrionaria.

La Dra Aïda Pujol, en el equipo de los Drs Joaquina Navarro y Jordi Benet, de la Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la UAB, ha realizado este trabajo en una estancia predoctoral realizada en la Dutch-Speaking Free University of off Brussels, en uno de los centros de

Reproducción Asistida Europeos más importantes. El trabajo se publicó en *Reproduction Research*, que es la revista oficial de la *Society for Reproduction and Fertility*.

En embriones de parejas en las que uno de los progenitores portador/a de una translocación recíproca y a los que ya se había hecho un Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) (ver más adelante) sin conseguir un embarazo, se analiza la incidencia de aneuploidías de cromosomas no implicados en las correspondientes reorganizaciones cromosómicas.

La aneuploidía es la existencia de un número cromosómico alterado presente en gametos (oocitos y espermatozoides), cigotos, embriones e individuos adultos. La aneuploidía es responsable de abortos tempranos y también del nacimiento de neonatos con problemas físicos y o/retraso mental; por ejemplo, con Síndrome de Down, consecuencia de la trisomía del cromosoma 21. La incidencia de aneuploidía se incrementa con la edad materna (más de 37 años) y también en progenitores portadores de reorganizaciones cromosómicas estructurales por ejemplo, las translocaciones.

El DGP se realiza dentro de un programa de fecundación in vitro. Se basa en el análisis celular y genético de uno o dos blastómeros de cada embrión sin malograr el resto. El objetivo es identificar qué embriones presentan alteraciones cromosómicas y transferir al útero materno exclusivamente los embriones genéticamente normales.

Una de las aplicaciones del DGP se hace a parejas con uno de los progenitores portador de una translocación recíproca. En estos individuos, dos cromosomas no homólogos tienen intercambiado un fragmento terminal. En el DGP de estas parejas, habitualmente se analizan sólo los dos cromosomas implicados. Se transfieren al útero materno los embriones con dotaciones cromosómicas normales o equilibradas, debidas a una segregación meiótica 2:2 alternando, y son descartados el resto de segregaciones 2:2; las 3:1 y las 4:0.

En este estudio, se ha analizado la incidencia de aneuploidías de cromosomas no implicados en las reorganizaciones cromosómicas, en blastómeros congelados de embriones a los que en un ciclo de FIV-DGP previo, se habían estudiado exclusivamente los cromosomas implicados en la translocación recíproca presente en uno de los progenitores.

En un total de 126 embriones se estudian los cromosomas 13, 16, 18, 21 y 22. Se ha empleado la técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) con sondas de DNA para estos cromosomas.

El estudio muestra que el 60,3% de los embriones tienen alteraciones para alguno de estos 5 cromosomas. Lo que evidencia que, en estos pacientes, no es suficiente analizar los cromosomas implicados en la alteración puesto que, a menudo, también pueden estar alterados otros cromosomas.

El 8% de los embriones normales o equilibrados para los cromosomas implicados en la translocación han mostrado, al ser re-analizados, aneuploidías para alguno de los 5 cromosomas mencionados. Este hecho indica que con el análisis exclusivo de los cromosomas implicados en la translocación se estarían transfiriendo al útero materno algunos embriones con alteraciones en otros cromosomas, reduciendo la tasa de implantación embrionaria.

Lo más recomendable sería, en estos DGPs, realizar un análisis de todos los cromosomas. Actualmente se están desarrollando procedimientos alternativos que permitan conseguirlo.

Pie de foto: B- Resultado de la FISH aplicada a un blastómero. Cada marca de color corresponde a la presencia de uno de los cromosomas analizados. El embrión correspondiente sería diagnosticado como normal.

Joaquima Navarro

Universitat Autònoma de Barcelona

Joaquima.Navarro@uab.cat

Referencias

"The importance of aneuploidy screening in reciprocal translocation carriers". Pujol, A; Benet, J; Staessen, C; Van Assche, E; Campillo, M; Egozcue, J; Navarro, J. REPRODUCTION RESEARCH, 131 (6): 1025-1035 JUN 2006.

[View low-bandwidth version](#)