



IVI)

edición 2010

Diagnóstico Genético Preimplantacional

www.ivi.es

¿Qué es el Diagnóstico Genético Preimplantacional?

Es el diagnóstico de alteraciones cromosómicas y monogénicas en los embriones, antes de su implantación.

Esta técnica requiere siempre de un tratamiento de **Fecundación in Vitro (FIV)** con **Microinyección Espermática (ICSI)**, para poder disponer de los embriones en el laboratorio.

En IVI trabajamos para prevenir enfermedades hereditarias para que nazcan bebés sanos.

//

para que nazcan bebés sanos

IVI)

¿Qué son los cromosomas y los genes?

Todas y cada una de las células que forman nuestro cuerpo llevan en su núcleo 46 cromosomas (23 del padre y 23 de la madre). Los cromosomas están constituidos por una sustancia llamada ADN que contiene nuestra **información genética**. Dicha información está repartida en miles de pequeños trozos que reciben el nombre de genes. Existen por tanto dos copias de cada gen, procediendo una de la madre y otra del padre.



¿Qué alteraciones de los cromosomas y los genes pueden ocasionar enfermedades?

• **Alteración numérica:**

Es una anomalía que afecta al número de copias de un cromosoma, es decir, cuando de uno de los cromosomas en lugar de haber dos copias hay una o tres. El ejemplo más conocido es el Síndrome de Down en el que hay tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos.

• **Alteración estructural:**

Es una anomalía en el contenido de un cromosoma, es decir, un trozo está cambiado de lugar o falta.

• **Enfermedades monogénicas:**

Son anomalías genéticas causadas por un fallo o mutación en un único gen. Ejemplos conocidos de este tipo de enfermedades son la Fibrosis Quística, la Hemofilia, el Síndrome de X Frágil, la Distrofia Miotónica y la Enfermedad de Huntington, entre otras.



Métodos diagnósticos

Existen dos tipos de diagnóstico de las alteraciones cromosómicas y monogénicas:

• **Diagnóstico prenatal (DPN):**

La amniocentesis es el método de DPN más común.

• **Diagnóstico genético preimplantacional (DGP):**

Es un diagnóstico prenatal temprano realizado en el embrión en su tercer día de desarrollo antes de su transferencia al útero, y por tanto, con anterioridad al establecimiento del embarazo. El DGP permite transferir a la madre los embriones que se encuentran libres de la enfermedad que se estudia.

¿Cuándo está indicado el DGP?

- Parejas con riesgo de transmitir alteraciones cromosómicas o enfermedades monogénicas.
- Parejas con historia clínica de aborto recurrente.
- Fallo de implantación tras varios intentos de FIV.
- Alteraciones de la meiosis de los espermatozoides.
- Mujeres de edad avanzada.

Principales enfermedades monogénicas estudiadas mediante DGP

Autosómicas dominantes

- Distrofia Miotónica
- Enfermedad de Huntington
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1^a

Ligadas al cromosoma X

- Síndrome de X Frágil
- Distrofia Muscular de Duchenne-Becker
- Hemofilia

Autosómicas recesivas

- Fibrosis Quística.
- B-Talasemia.
- Atrofia Muscular Espinal.

Nota: Visite la web www.ivi.net si desea consultar la lista completa de enfermedades monogénicas con posibilidad de diagnóstico.