

# Diagnóstico genético preimplantacional

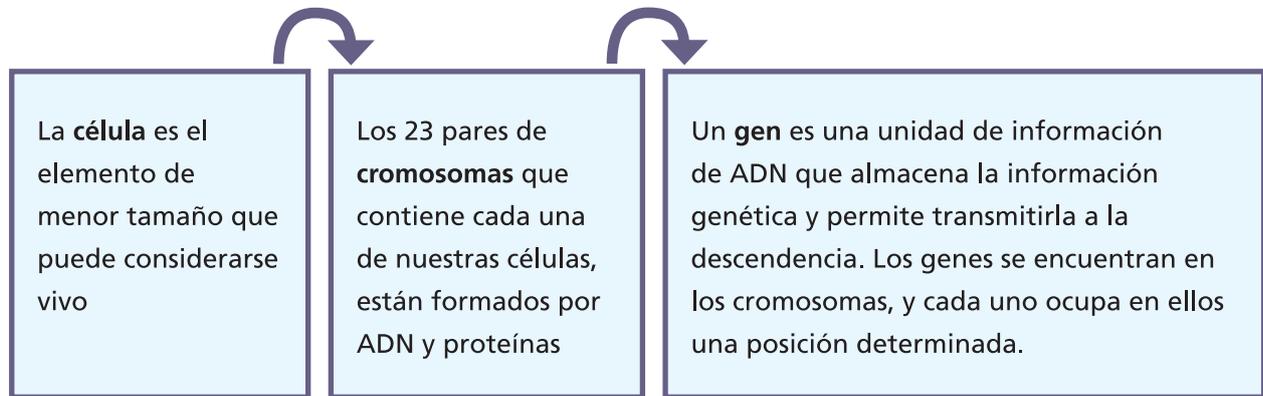
Resumen de la ponencia de la Dra. Ana Polo  
en la Jornada de la AIRG-España  
realizado por el equipo de redacción



**DRA. ANA POLO**

Universitat Autònoma de Barcelona

## LA TRANSMISIÓN DE INFORMACIÓN HEREDITARIA DE PADRES A HIJOS



La **herencia biológica** es el proceso por el cual la descendencia de una célula u organismo adquiere o está predispuesta a adquirir las características (físicas, fisiológicas, morfológicas, bioquímicas, conductuales o incluso enfermedades) de sus progenitores. Esas características pueden transmitirse a la generación siguiente o dar un salto y aparecer dos o más generaciones después.

## PATRONES DE HERENCIA

Es importante conocer las leyes básicas de la herencia genética para comprender cómo se transmiten las enfermedades dentro de una familia, y estas se describen en tres patrones de herencia:

### Herencia Autosómica Dominante

La Herencia Autosómica Dominante está caracterizada por:

El gen con la mutación se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales.

Con una simple copia del gen mutado es suficiente para que se exprese la enfermedad.

Normalmente, se manifiesta en todas las generaciones de una misma familia. La copia alterada del gen procede de uno de los progenitores.

Existe un 50% de probabilidad de que cada hijo/hija presente la enfermedad.

### Herencia Autosómica Recesiva

Este tipo de herencia se caracteriza por:

El gen con la mutación también se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales.

Son necesarias dos copias del gen para que se exprese la enfermedad. Por esta razón, las copias del gen alterado deben de estar presentes tanto en el padre como en la madre.

Existe el 50% de probabilidad de que cada descendiente sea portador de la enfermedad aunque no la desarrolle, 25% de probabilidad de que presente la enfermedad, 25% de probabilidad de que el descendiente no presente la enfermedad ni sea portador.

## Herencia Ligada al X Dominante

La Herencia ligada al X Dominante tiene lugar cuando:

El gen alterado se encuentra en el cromosoma sexual X.

Afecta tanto a hombres como a mujeres, aunque las mujeres tienen la enfermedad mucho más leve.

Cuando es la madre la afectada, tanto hijos como hijas pueden recibir el cromosoma X portador de la mutación. Mientras que los varones tendrán todas la hijas portadoras y los hijos sanos.

## ASESORAMIENTO GENÉTICO

En el caso del estudio de la presencia de enfermedades renales hereditarias, se realiza un asesoramiento genético, un proceso mediante el cual se explica al paciente o a los familiares cual es el riesgo de padecer la enfermedad, de desarrollarla, de prevenirla, de tratarla y el riesgo de transmitir la enfermedad a su descendencia, según el patrón de herencia y los antecedentes familiares y los datos observados.

### Listado de enfermedades renales hereditarias

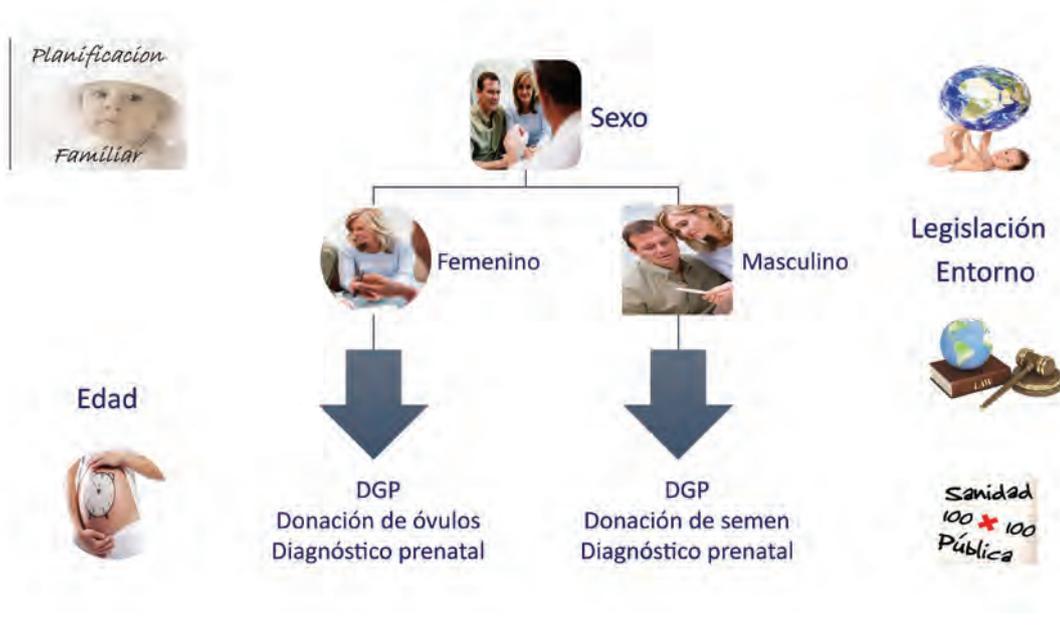
#### Nefropatías hereditarias quísticas

1. Poliquistosis renal autosómica dominante: enfermedad renal hereditaria más frecuente
2. Poliquistosis renal autosómica recesiva
3. Esclerosis tuberosa: HAD
4. Enfermedad quística medular/ Nefropatía uricémica familiar: HAD
5. Nefronoptosis: HAR
3. Síndrome de Alport

#### Nefropatías hereditarias no quísticas

1. Síndrome de Alport: 85% H. ligada al X, 15% HAR y hay casos descritos de HAD
2. Nefropatía del colágeno IV: HAD
3. Enfermedad de Fabry: HAD con afectación renal más severa en varones/mujeres





Con el asesoramiento reproductivo que aportamos en el momento en el que muestran la intención de tener hijos, se valoran las todas las opciones posibles:

- Aceptar el riesgo a tener descendencia
- Realizar un diagnóstico genético preimplantacional

- Realizar donación de gametos (óvulos o semen)
- Realizar un diagnóstico prenatal
- Adopción

## ¿EN QUÉ CONSISTE EL DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL?

El diagnóstico genético preimplantacional es un estudio del ADN de embriones humanos que identifica los que son portadores de la enfermedad. En el caso de las enfermedades renales hereditarias, se utiliza como técnica para de detección de anomalías genéticas relacionadas con estas enfermedades en los embriones.

El procedimiento utilizado es el de fecundación "in vitro" que se realizó por primera vez en 1978 y que se considera ya ampliamente probado.

### Proceso:

1. El primer paso de este proceso será comprobar que la enfermedad está contemplada en el marco legal (generalmente todas las enfermedades renales congénitas que implican una insuficiencia renal son legalmente aceptadas) y que la edad de la mujer sea menor de 40 años. Así como tener identificada la mutación causante de la enfermedad.
2. El segundo paso es la realización de un estudio para cada uno de los dos miembros de la pareja:

**Estudio para la mujer:** se realiza un análisis de sangre para determinar la presencia de hormonas en la sangre y una ecografía

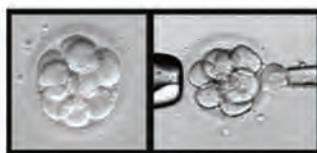
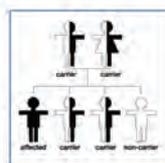
para comprobar la reserva ovárica (potencial de respuesta en la producción de óvulos de la mujer).

**Estudio para el hombre:** se realiza un análisis de una muestra de semen para comprobar que este tenga espermatozoides.

3. Tratamiento de estimulación ovárica (durante unos 10 días) de la paciente mediante hormonas para conseguir que sus ovarios produzcan más de un óvulo (que sería lo normal). Necesitaremos producir entre 10 y 16 óvulos.
4. La punción folicular consiste en recoger el líquido folicular que se trasladará al laboratorio para separar los óvulos presentes, y con el semen que se habrá recogido previamente, proceder a la fecundación.
5. El embrión se desarrolla en una "incubadora", y en esa "incubadora" es donde se separan las células para comprobar sus características y el día 5 de desarrollo embrionario, son biopsiados para comprobar si el embrión padece la enfermedad.
6. Transferencia de los embriones seleccionados a la matriz de la madre.
7. 15 días más tarde se realiza el test de embarazo se realizará un diagnóstico prenatal confirmativo.

La Tasa de éxito suele estar entre el 40-45% en función de la edad de la mujer.

### ¿ Qué esperamos de la técnica?



Tasa gestación/ Transfer: 40-45 %

## CONCLUSIONES

- 1 El DGP es una opción en caso de síndrome de predisposición al cáncer de mama y ovario hereditario
- 2 El DGP supone la oportunidad de tener hijos no afectados utilizando sus propios gametos.
- 3 La tasa de éxito depende de la edad de la mujer y de su respuesta a la estimulación ovàrica

