

Estudio citogenético por aCGH en blastocistos preimplantados de portadores de rearrreglos estructurales balanceados

Ducatelli ME, Grazziotin Mondadori A, Gómez Patti L, Coco F, Neuspiller N, Gismondi FL, Coco R.

Es conocido que los portadores de rearrreglos cromosómicos tienen mayor riesgo para generar gametas aneuploides, las cuales originan embriones anormales, la mayoría letales en etapas pre implantatoria, post implantatoria o abortos clínicos. Solo una minoría llegan a término y originan nacidos con cromosomopatías.

La mayoría de los datos de estudio cromosómico en portadores de rearrreglos corresponden a embriones en día 3 de desarrollo y abordados en su mayoría por FISH o qfPCR de los cromosomas involucrados en el rearrreglo.

El objetivo del presente fue determinar el riesgo de desbalance cromosómico en el estadio de blastocisto, considerado el mismo como la selección natural del mejor.

La serie estuvo compuesta por 26 pacientes portadores de rearrreglos: 5 inversiones pericéntricas, 4 fusiones céntricas y 17 translocaciones recíprocas. Las motivaciones fueron abortos recurrentes, nacidos malformados y esterilidad primaria.

Previo al PGD se evaluó la reserva ovárica y el espermograma. La estimulación ovárica fue realizada con gonadotrofinas recombinantes y agonistas o antagonistas del GnRH. Se realizó ICSI y se cultivó hasta blastocisto. En D3 o D4 se perforó la zona pelúcida para facilitar la eclosión del trofoblasto. Las células eclosionadas fueron aspiradas y entubadas en un eppendorf para su posterior amplificación y realización del aCGH con la plataforma 24 Sure Plus BlueGnome-Illumina.

Los blastocistos biopsiados fueron vitrificados para su posterior transferencia uterina con endometrio preparado con estrógenos y progesterona

El promedio de ovocitos aspirados fue 16,2 (r:5-46), el promedio de ovocitos fecundados normales fue 11,1 (r:2-26) y el promedio de blastocistos fue 4,8(r:1-11). De los 63 blastocistos biopsiados en el grupo de translocaciones recíprocas, 42,9% resultaron normal, 36,5% anormal debido a una alteración relacionada con la translocación y 20,6% con anomalías no relacionadas.

De los 23 blastocistos de las fusiones céntricas el 57,8% resultó normal, 17,4% con anomalías relacionadas a la fusión y 34,8% con anomalías no relacionadas.

De los 24 blastocistos provenientes de las inversiones pericéntricas, el 56,5% resultó normal, 13% con anomalías relacionadas y 30,5% con anomalías no relacionadas.

Los resultados hallados evidencian que la llegada a blastocisto disminuye sustancialmente el riesgo teórico esperado en la fecundación. Por otro lado, como no todos los ovocitos fecundados llegan a blastocisto, se reduce el número de biopsias y de estudios. Estos hechos no son menores si se tiene en cuenta el costo de los mismos.