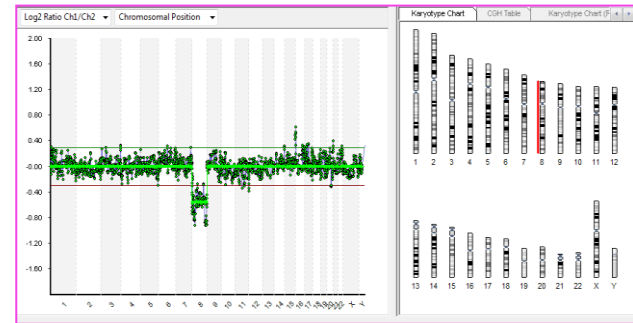
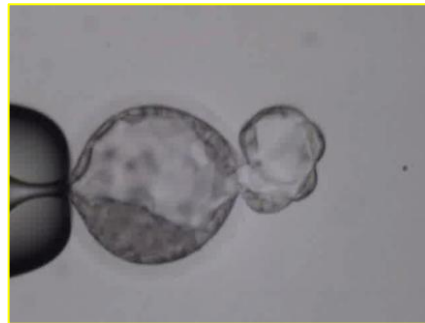


# Estudio citogenético por aCGH en blastocistos preimplantados de portadores de rearrreglos estructurales balanceados

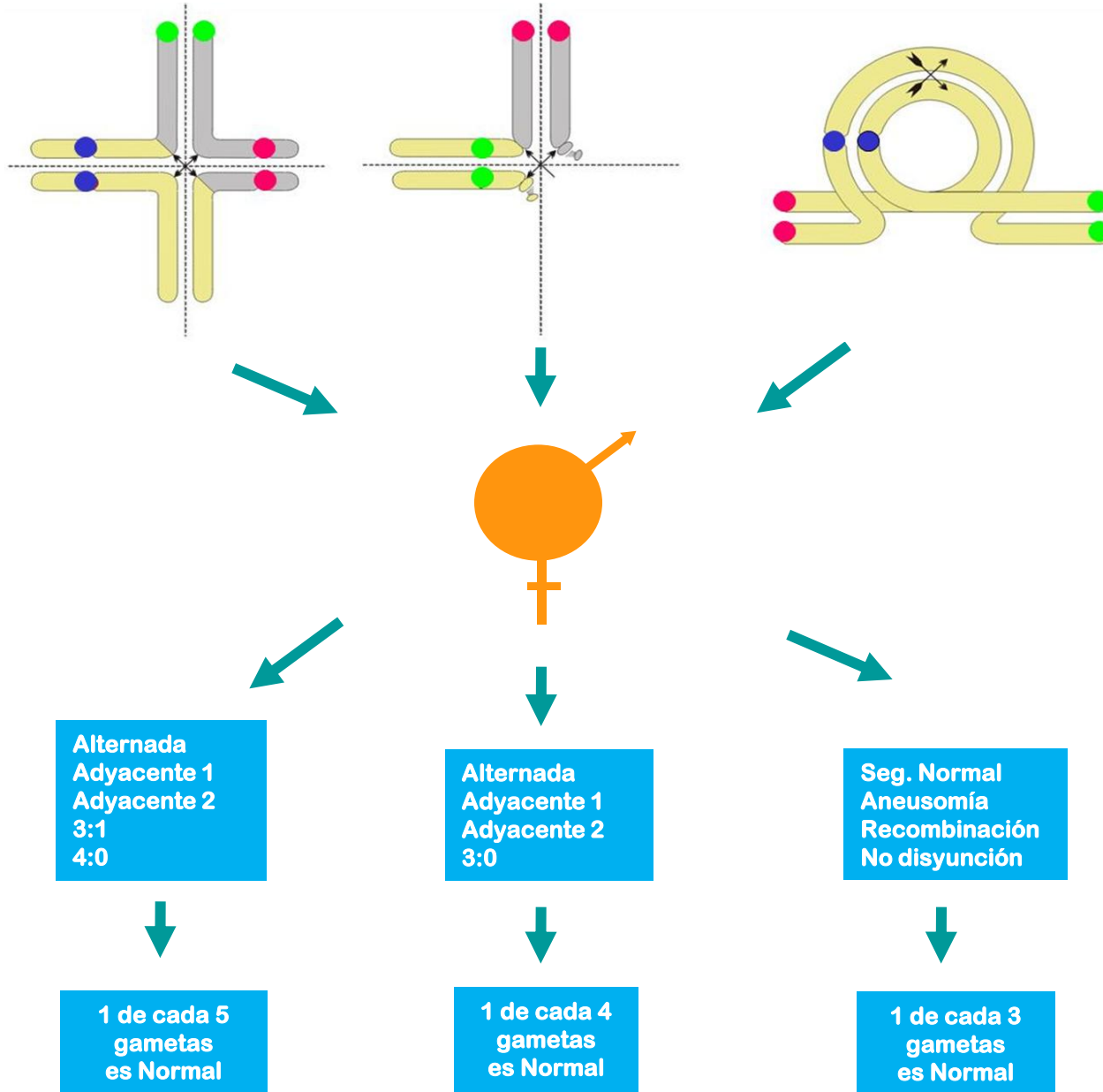
*Ducatelli ME, Grazziotin Mondadori A, Gómez Patti L, Coco F, Neuspiller N, Gismondi FL, Coco R.*



Fecunditas

Instituto de Medicina Reproductiva  
Afiliado a la Fac. de Medicina, UBA

# Segregación Meiótica del multivalente



## Motivos del PGD

- abortos recurrentes
- mortinato malformado
- esterilidad primaria
- antecedente de S. Down familiar

Edad: 25 a 46 años

## 17 Translocaciones Recíprocas

- 46,XX,t(6;10)(q13;q24)
- 46,XX,t(9;13)(q21;q21.2)
- 46,XX,t(9;13)(q34.3;q14.3)
- 46,XX,t(1;8)(q41-42;q12)
- 46,XX,t(6;7)(q23;q34)
- 46,XY,t(3;6)(q26;q24)
- 46,XX,t(7;11)(q11.2;q12)
- 46,XX,der(14)t(14;22)(q32;q11.1)-22
- 46,XY,t(13;17)(q14;q23)
- 46,XY,t(3;8)(p21;p11.2)
- 46,XY,t(6;7)(q25;p15)
- 46,XY,t(9;11)(q32;q21)
- 46,XY,t(2;9)((q37;p12)
- 46,XX,t(4;9)(q21;p22)
- 46,XY,t(6;14)(q13,q31)
- 46,XY,t(10;19)(q10;q10)
- 46,XX,t(2;22)(q35;q13)

#### 4 Translocaciones Robertsonianas

- 45,XY,rob(13;21)(q10;q10)
- 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)
- 45,XY,rob(14;21)(q10;q10)
- 45,XX,rob(13;14)(q10;q10)

#### 5 Inversiones pericéntricas

- 46,XY,inv(5)(p12q22)
- 46,XX,inv(5)(p14q21)
- 46,XY,inv(9)(p21q22)
- 46,XY,inv(8)(p23q11.2)
- 46,XY,inv(10)(p15q25.2)

- Evaluación básica de la fertilidad
- Estimulación ovárica controlada
- Aspiración ovocitaria
- ICSI
- Desarrollo a blastocisto
- Día 3 / 4 perforación MP con láser
- Biopsia de trofoectodermo
- Estudio cariotipo con aCGH 24 Sure plus BlueGnome® -Illumina
- Vitriificación
- Transferencia en ciclo diferido al estimulado
- Endometrio preparado con estrógenos y progesterona
- Suplementación fase lútea
- Test embarazo
- Ecografía obstétrica 7ma semana



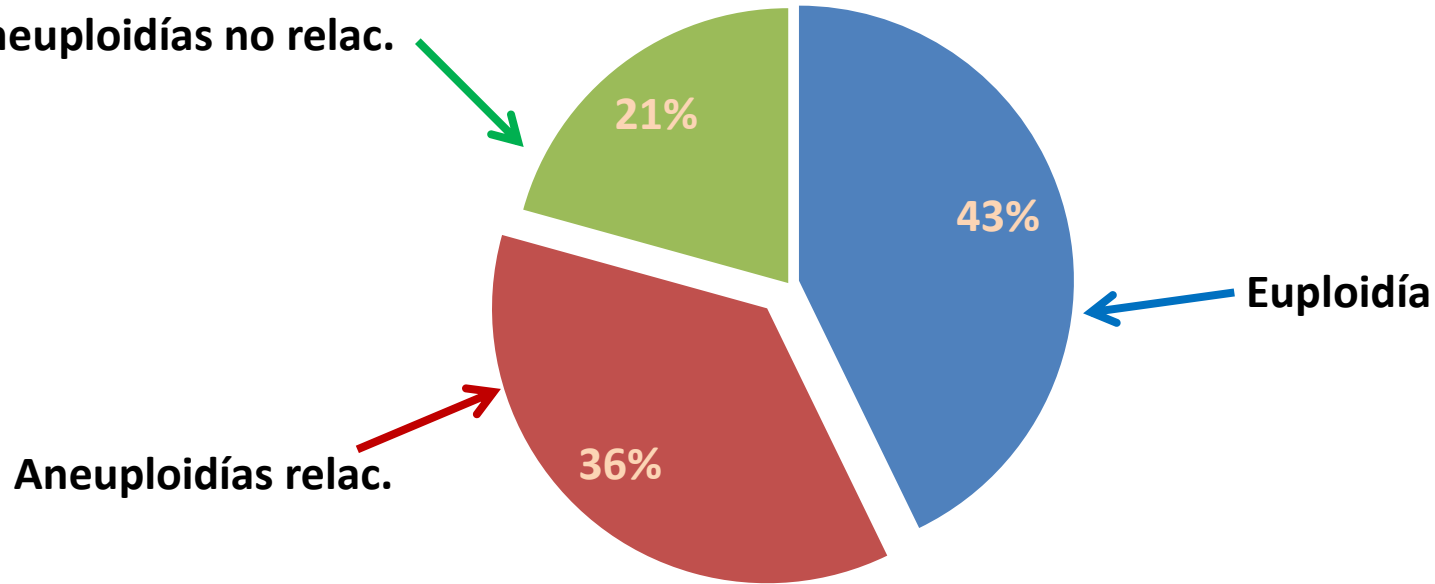
- Ovocitos aspirados: 16,2 (2 - 46)
- Ovocitos fecundados normales: 11,1 (2 -26)
- Blastocistos biopsiados: 4,75 (1 a 11)



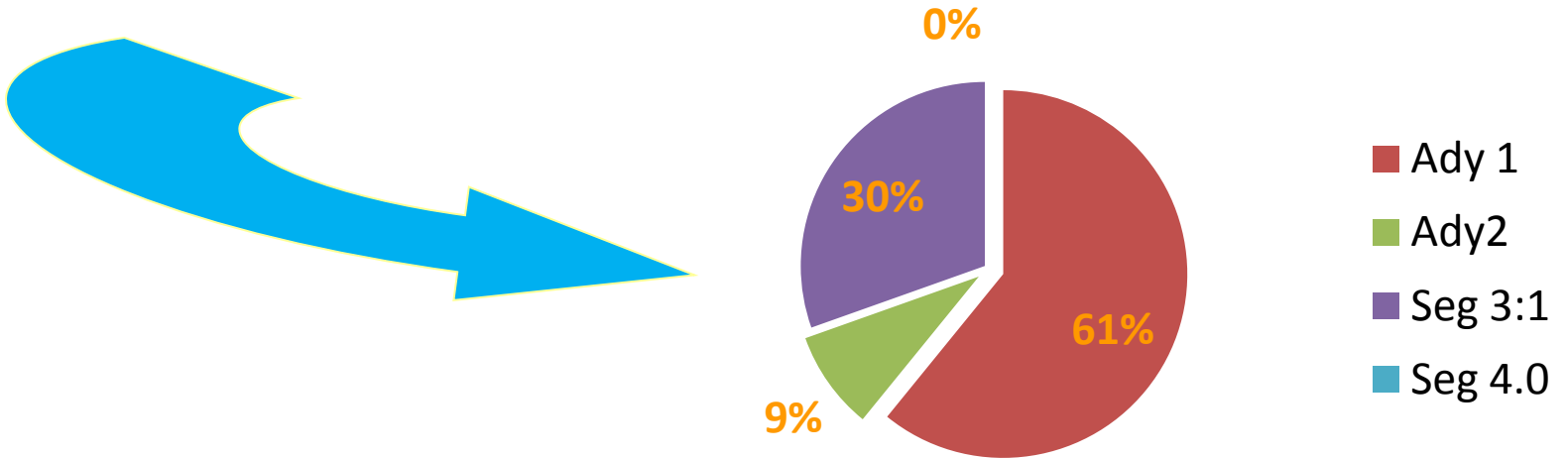
# Translocaciones Recíprocas

N = 63

Aneuploidías no relac.



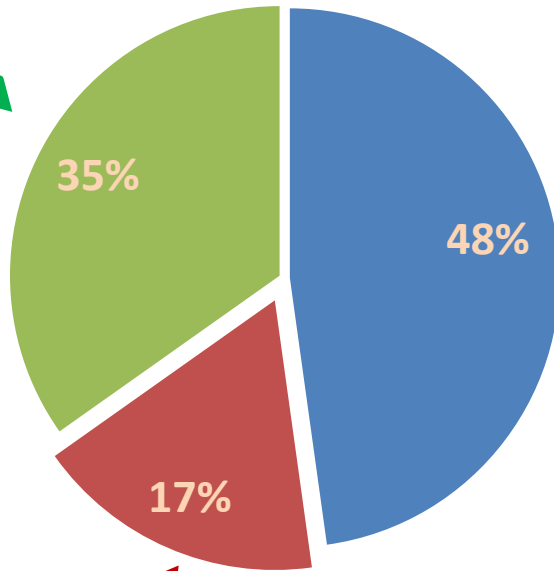
Aneuploidías relac.



# Translocaciones Robertsonianas

N = 23

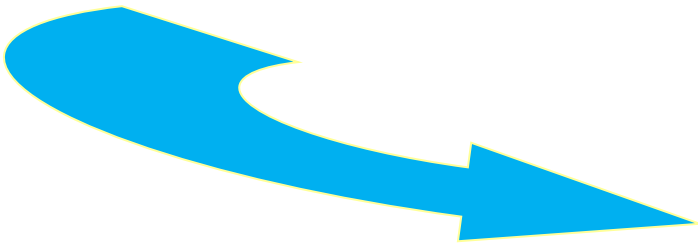
Aneuploidías no relac.



Euploidía



Aneuploidías relac.

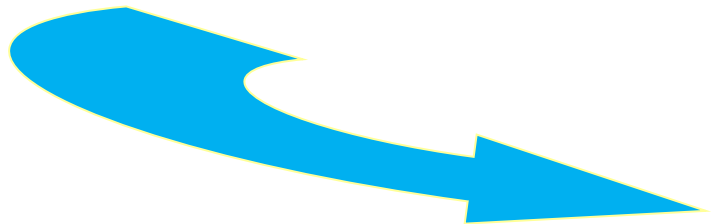
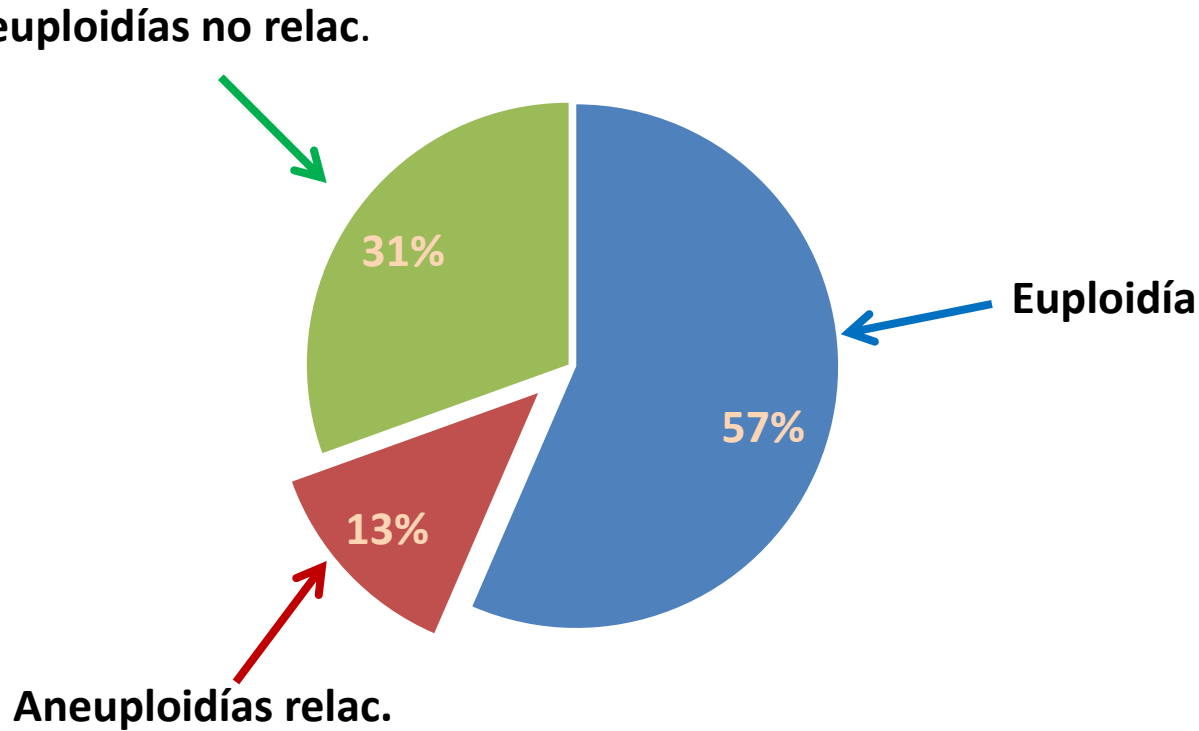


Todas las segregaciones fueron 2:1.



# Inversiones Pericéntricas

N = 23

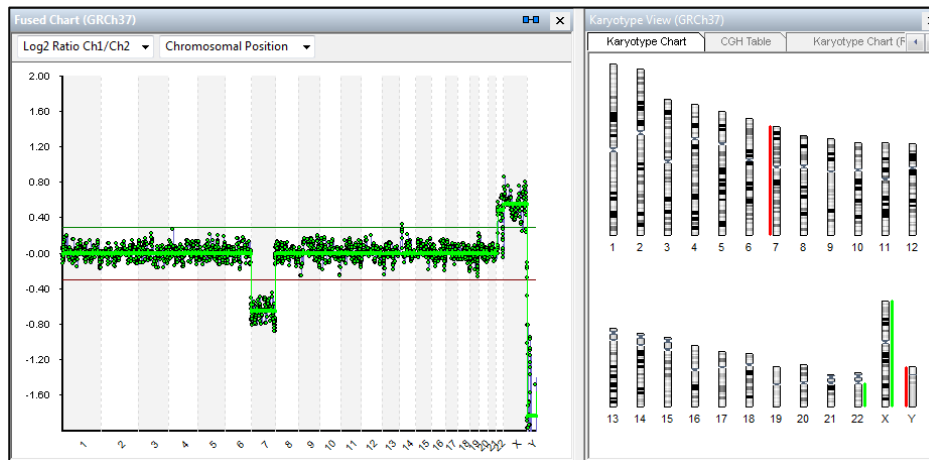
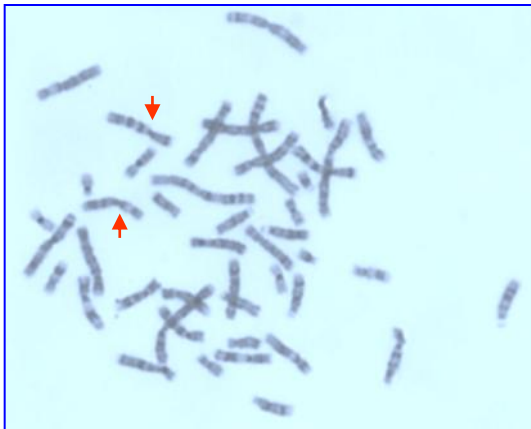


**Todas las segregaciones fueron Aneusomías de Recombinación**

26 ciclos

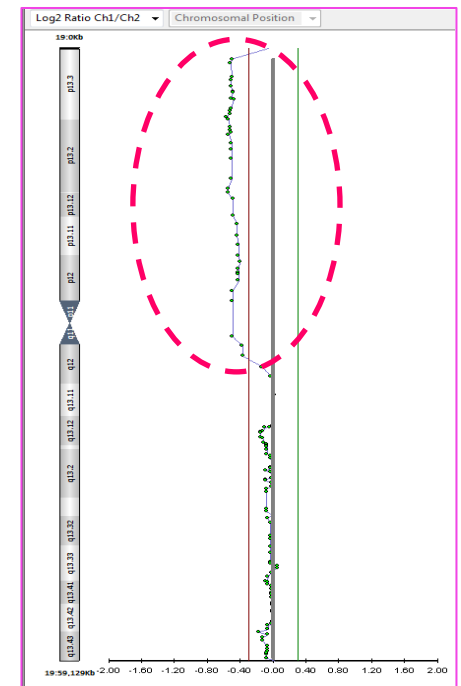
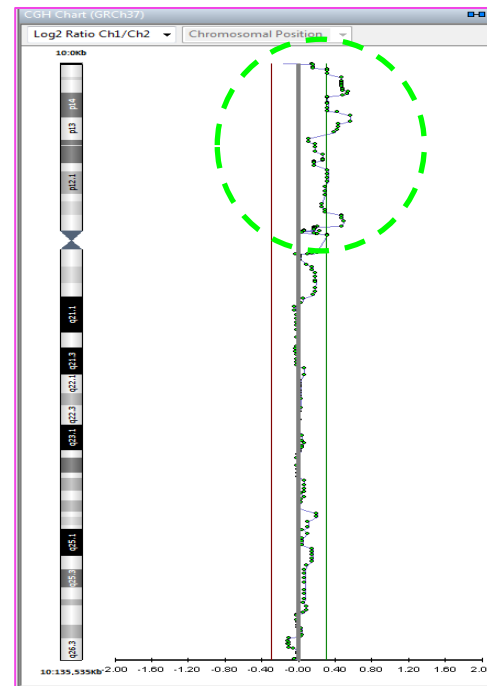
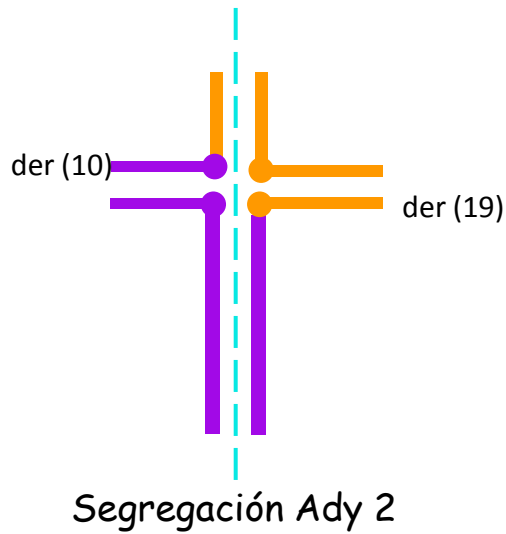
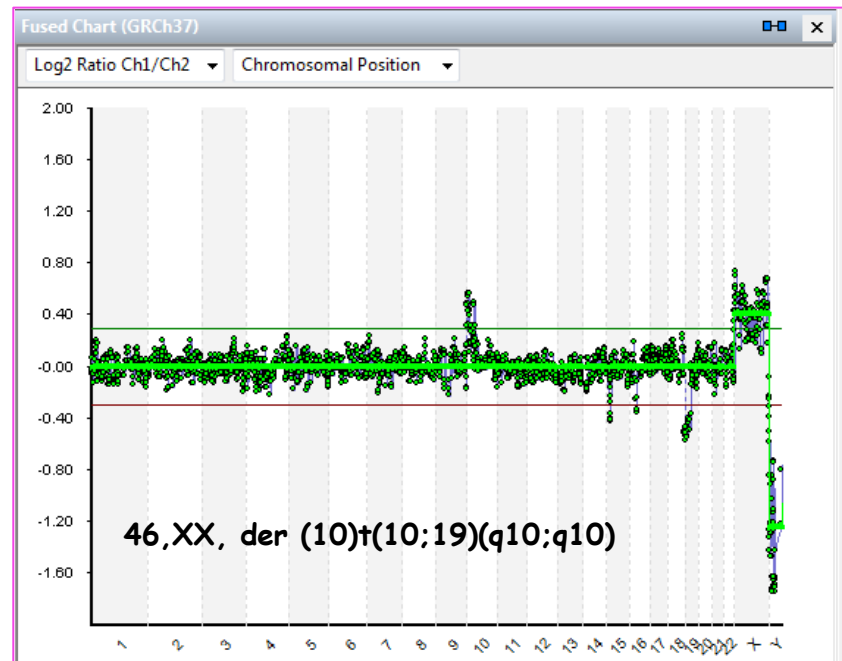
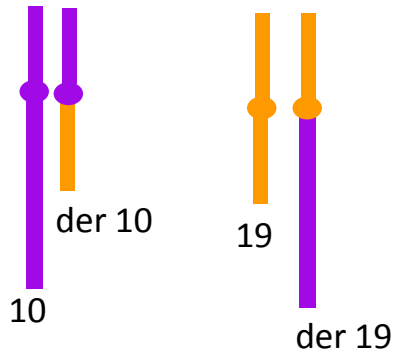
20 fueron transferidos con blastocistos normales  
8 lograron el embarazo (40 %)  
1 Aborto espontáneo  
6 Aun sin transferencia

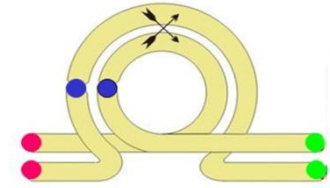
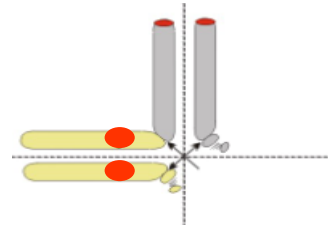
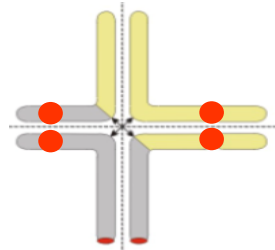
46,XX,t(6;7)(q23;q34)



# Aneuploidías parciales

46, XY, + (10;19)(q10;q10)





Riesgo teórico	80%	75%	66%
R. Empírico en gametos	igual	menor	menor
R. Empírico en D3	80%	10 - 30%	pocos datos
Blast. con aneuploidías rel	<b>36,5%</b>	<b>17,4%</b>	<b>13%</b>
Blast con aneuploías no rel	<b>20,6%</b>	<b>34,7%</b>	<b>30,4%</b>
T. Embarazo PGD D3	15%	25%	pocos datos
T. Embarazo PGD D5,6		<b>40%</b>	

Si bien hay una selección hacia la euploidía, la misma no es tan eficiente

GRACIAS!!!

