

## Complejo rearrreglo cromosómico detectado en PGD

Ducatelli, M, Gomez, L, Grazziotin, A, Coco, I, Coco, F, Coco, R.  
Fecunditas Medicina Reproductiva afiliada a la UBA

Los rearrreglos complejos involucran más de 2 roturas en 2 o más cromosomas, con intercambio de material cromosómico entre ellos. Los reordenamientos simples son relativamente frecuentes y con riesgos bien conocidos, en cambio los complejos raros y con riesgo desconocido.

Se presenta un rearrreglo complejo conformado por una translocación entre los cromosomas 8 y 10, teniendo el cromosoma 10 translocado una inversión pericéntrica. El rearrreglo fue diagnosticado luego de acceder la pareja a un PGD por la inversión pericéntrica del cromosoma 10 detectada citogenéticamente en el varón por el antecedente de 3 abortos espontáneos.

Se realizó un ICSI y los ovocitos fecundados se cultivaron hasta blastocisto. En D4 se realizó el drilling de la membrana pelúcida y en D5 se efectuó la biopsia del trofoblasto de 3 blastocistos. El trofoblasto extraído fue estudiado con aCGH con la plataforma 24 Sure Plus de BlueGnome-Illumina y los blastocistos biopsiados vitrificados para una transferencia diferida.

Los resultados del aCGH fueron: E#1: 46,XX; E#2: 46, XX, del8q24.23 -> qter; dup10q25.1->qter y E#3: 46, XX, del8q24.23 -> qter; dup10q25.1->qter. Los 2 cariotipos desbalanceados son indicativos de una segregación adyacente 1 de un cuadrivalente meiótico. Tales desbalances nos permitió inferir la existencia de un rearrreglo más complejo.

Teniendo en cuenta la historia reproductiva del portador ( 3 abortos espontáneos, 2 blastocistos desbalanceados y uno normal) se estima que el riesgo reproductivo cromosómico es 85% muy superior a lo esperado para una inversión pericéntrica.