

ESTUDIOS DE SEGREGACIÓN MEIÓTICA EN PORTADORES DE REARREGLOS CROMOSÓMICOS EQUILIBRADOS

R. Coco, F. Coco, M. Urquiza, A. Gallo
Fecunditas-Instituto de Medicina Reproductiva

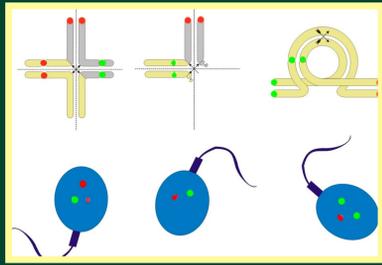
LOS PORTADORES DE REARREGLOS CROMOSÓMICOS EQUILIBRADOS (RCE) TIENEN MAYOR RIESGO GENÉTICO REPRODUCTIVO (RGR).

GENERALMENTE EL RGR ES ESTIMADO SOBRE DATOS TEÓRICOS Y/O EMPÍRICOS. LA UTILIZACIÓN DEL FISH EN ESPERMATOZOIDES DE PORTADORES DE RCE PERMITE CALCULAR EL RIESGO PARTICULAR EN CADA PORTADOR.

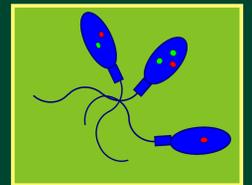
LOS VARONES CON RCE CON O SIN ESPERMOGRAMAS ANORMALES SON CANDIDATOS AL DIAGNÓSTICO PREIMPLANTATORIO (PGD).

COMO EL RESULTADO DEL MISMO DEPENDE DEL NUMERO DE EMBRIONES LIBRES DE AFECCIÓN, NUESTRO PROPÓSITO FUE EVALUAR EL RGR PREVIO A LA REALIZACIÓN DEL PGD,

- ANÁLISIS DE SEGREGACIÓN Y ANEUPLOIDÍAS DE 9 RCE Y 3 POLIMORFISMOS POR FISH EN SEMEN:
a-t(1;4)(p32;p36), b-t(1;19)(p11;p33), c-t(4;15)(q31;q26), d-t(2;7)(q21;q21), e-t(1;7)(p22;q35), f-tres t(13;14)(p13;q13), g-inv(4)(p13;q13) y h-tres polimorfismos 9ph.

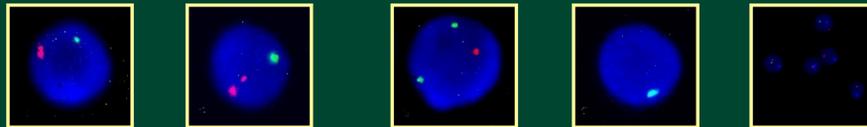


- PARA DETERMINAR LOS PATRONES DE SEGREGACIÓN SE UTILIZARON LAS SIGUIENTES SONDAS:
a-CEP1+CEP4+tel4p, b-CEP1+tel19p+tel19q, c-CEP4+CEP15+tel15q, d-CEP2+CEP7+tel7q,



- PARA DETERMINAR EL POTENCIAL EFECTO INTERCROMOSÓMICO SE UTILIZARON LAS MEZCLAS :
a-CEP18+CEPX+CEPY y b-LSI13+LSI21.

EL CRITERIO DE ANÁLISIS USADO FUE EL RECOMENDADO POR MARTINRADEMARKER.



- ESTIMACIÓN DE ESPERMATOZOIDES NORMALES EN LOS PORTADORES DE TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS:

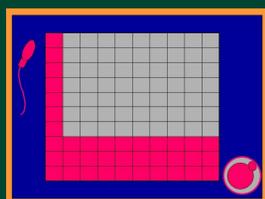
$$Pen = PnXYxPsnx (Pn13xPn18xPn21)^{1/3} \cdot 20$$

- ESTIMACIÓN EN LOS PORTADORES DE INVERSIONES PERICÉNTRICAS:

$$Pen = PnXYxPsnx (Pn13xPn18xPn21)^{1/3} \cdot 21$$

PnXY = porcentaje normal de los sexuales
Psn=porcentaje de segregados normales
porcentajes normales de los cromosomas 13, 18 y 21

- RIESGO GENÉTICO REPRODUCTIVO DE LA PAREJA:



$$(PoaxPea)/100+Poa-(PoaxPea/100)+Pea-(PoaxPea/100)$$

Poa= porcentaje de ovocitos anormales

Pea = porcentaje de espermatozoides anormales calculado con el estudio de segregación y aneuploidias en espermatozoides

Resultados

Rearreglo Cromosómico	Segregación anormal %	Aneuploidias (%)			XY	Esper. Nor. %
		13	18	21		
t(1;4)	80,2	21,2	15,2	31,0	28,2	0,1
t(1;19)	48,1	0,5	0,8	0,7	0,2	45,3
t(4;15)	57,8	1,4	0,4	0,8	2,6	34,5
t(2;7)	73,8	1,0	0,4	0,8	0,7	22,4
t(1;7)	61,0	3,6	2,6	2,1	6,0	15,9
t(13;14)	32,3	18,2	1,0	2,7	3,5	47,0
t(13;14)	35,7	8,8	0	0	0,7	64,4
t(13;14)	40,0	14,2	0,2	5,2	6,0	32,4
Inv(4)	14,0	1,0	0	0	0,6	80,0
9ph	0,7	0,4	0	0,4	0,2	93,7
9ph	2,9	1,0	0,1	0,2	0,6	88,0
9ph	1,8	1,4	0,2	0,2	0,2	86,3

RCE	Patrones de Segregación				
	Alternar	Ady. I	Ady. II	3:1	4:0
t(1;4)	19,8	23,8	3,0	47,5	5,9
t(1;19)	52,1	18,1	5,6	21,0	3,3
t(4;15)	42,1	33,3	6,9	16,7	1,0
t(2;7)	26,1	26,1	13,3	33,1	1,5
t(1;7)	39,0	11,3	3,7	26,5	19,5
t(13;14)	47,7	9,8	21,4		1,2
t(13;14)	44,3	15,7	19,7		0,4
t(13;14)	40,0	27,5	13,5		

RCE	Patrones de Segregación en Inversiones pericéntricas		
	normal	recombinado	Dicoma
Inv(4)	86,1	11,4	2,5
9ph	99,3		0,7
9ph	97,1		2,9
9ph	98,2		1,8

- LOS PORCENTAJES DE SEGREGACIONES ANORMALES VARIARON CON EL TIPO DE REARREGLO:
 - TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS: ENTRE 48,1% Y 80,2%
 - FUSIONES CÉNTRICAS: ENTRE 32,2% Y 40%
 - INV(4): 14%
 - POLIMORFISMOS 9PH: ENTRE 0,7% Y 2,9
- UNA MAYOR TASA DE ANEUPLOIDIAS (POSIBLE EFECTO SOBRE OTROS CROMOSOMAS) EN TRES TRANSLOCACIONES RECÍPROCAS Y EN DOS FUSIONES CÉNTRICAS

Nos parece de suma utilidad conocer el riesgo genético reproductivo en los portadores de rearrreglos cromosómicos sobre todo en aquellos que van a acceder a un procedimiento FIV/ICSI/PGD para predecir el resultado de los mismos