

RIESGO GENÉTICO REPRODUCTIVO EN PORTADORES DE
REARREGLOS CROMOSÓMICOS

R.Coco, F. Coco Ludueña, M. Urquiza, J. Mincman, A. Gallo, F.
Gismondi y N. Neuspiller

Lab. Citogenética, Genética Molecular, Embriología, Dpto Ecografía
y Medicina Reproductiva

Fecunditas Instituto de Medicina Reproductiva afiliado a la Fac. de
Medicina de la Universidad de Buenos Aires

www.Fecunditas.com

OBJETIVOS:

- a) Analizar los patrones de segregación y aneuploidías en espermatozoides de portadores de Translocaciones Recíprocas, Robertsonianas e Inversiones.
- b) Comparar las aneuploidías de los cromosomas no involucrados en el rearrreglo con el estudio de 10 controles con cariotipo y semen normales.
- c) Estimar la tasa de aneuploidía de todo el complemento gamético.
- d) Evaluar el riesgo genético reproductivo RGR en la pareja
- e) Predecir los resultados del procedimiento FIV/ICSI/PGD.

PACIENTES Y MÉTODOS:

Se estudiaron a ocho portadores de translocaciones recíprocas, tres translocaciones Robertsonianas, una inversión pericéntrica del 4 y tres inversiones del bloque heterocromático del 9.

Se estudiaron las segregaciones meióticas de los cromosomas involucrados en el rearrreglo y además los cromosomas responsables de las aneuploidías más frecuentes en espermatozoides eyaculados por FISH.

Para el estudio de los patrones de segregación del rearrreglo se usó una mezcla de sondas enumeradoras y teloméricas de los cromosomas involucrados en el rearrreglo. Para el análisis de las aneuploidías de los portadores y controles se usaron dos mezclas de sondas: las enumeradoras del 18, X e Y y las loci específicas del 13 y 21.

De acuerdo con los rearrreglos se aplicaron diferentes fórmulas matemáticas y se calcularon las tasas de aneuploidías espermáticas y los respectivos riesgos reproductivos de las parejas.

RESULTADOS:

Los porcentajes de segregaciones anormales variaron con el tipo de rearrreglo. El valor promedio en las translocaciones recíprocas fue 67,1% (r 47,9%-90%). Para las translocaciones Robertsonianas 35,9% (r 32,3%-40%). En la inversión pericéntrica del cromosoma 4 fue 14% y para los portadores de 9ph resultó 1,8% (r 0,7%-2,9%). La tasa promedio de espermatozoides euploides, considerando los posibles efectos inter cromosómicos en los portadores de translocaciones recíprocas fue $24,3 \pm 15,5\%$, en las Robertsonianas $47,9 \pm 16\%$, en la

inv(4) 80%, en las inv(9) $89\pm 3,9\%$ y en los controles $89,9\pm 3,8\%$. Teniendo en cuenta el RGR de la pareja el porcentaje de fecundación normal para los portadores de translocaciones recíprocas fue $18,6\pm 11,7\%$, en las Robertsonianas $37,5\pm 12,9\%$, en la inv(4) 60% y en las inv(9) $69,9\pm 0,78\%$

CONCLUSIONES:

De los 15 portadores de rearrreglos, ocho accedieron al procedimiento ICSI/PGD. De los cuatro portadores de translocaciones recíprocas ninguno logró embarazo y dos de ellos no fueron transferidos con embriones. En cambio, los tres portadores de translocaciones Robertsonianas tuvieron 4 niños normales (uno tuvo mellizos). El portador de inv(9) fue transferido con tres embriones euploides y tuvo trillizos.

Concluimos que la evaluación previa del riesgo genético reproductivo es fundamental para que la pareja pueda decidir sobre el beneficio o no del procedimiento al cual pretende acceder.