

DIAGNOSTICO GENETICO PREIMPLANTATORIO DE ATROFIA MEDULAR ESPINAL

FECUNDITAS

INSTITUTO DE MEDICINA REPRODUCTIVA
AFILIADO A LA FACULTAD DE MEDICINA DE LA UBA
WWW.PGD-FECUNDITAS.COM

J. MICMAN
F. NOBLIA
V. LONGOBUCCO
A. GALLO
N. NEUSPILLER
R. COCCO

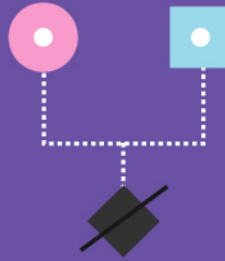
1 INTRODUCCIÓN:

- DESORDEN NEURODEGENERATIVO, AUTOSÓMICO RECESIVO. FRECUENCIA ESTIMADA DE PORTADORES 1 EN 40
- MÁS DEL 98% DE LOS ENFERMOS TIENEN DELECCIONADO EL GEN SMN1 EN EL EXÓN 7 Y 8.



2 OBJETIVOS:

PGD DE LA DEFICIENCIA DEL EXÓN 7/8 DEL GEN SMN1 EN LOS EMBRIONES OBTENIDOS POR FIV/ICSI EN UNA PAREJA CON EL ANTECEDENTE DE UN NIÑO AFECTADO FALLECIDO CON DEFICIENCIA DEL EXÓN 7/8 DEL GEN SMN1

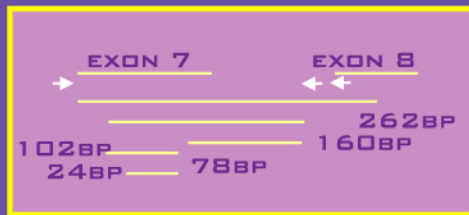


3 MATERIALES Y MÉTODOS:

SIETE EMBRIONES DE MÁS DE 5 CÉLULAS, OBTENIDOS POR ICSI, FUERON BIOPSIADOS AL TERCER DÍA Y PROCESADOS PARA ESTUDIO MOLECULAR CON UNA NESTED PCR Y POSTERIOR DIGESTIÓN ENZIMÁTICA. LA NESTED PCR AMPLIFICA EL ADN QUE INVOLUCRA A LOS EXONES 7/8 DEL GEN SMN1 E INCORPORA DOS SITIOS DE RESTRICCIÓN PARA QUE LA ENZIMA HINF1 CORTE DE ACUERDO A SI ES AFECTADO O NO.



4 DIGESTIÓN ENZIMÁTICA



RESULTADOS: 6 DE LOS 7 PRE-EMBRIONES RESULTARON NORMALES



TRES PRE-EMBRIONES NORMALES ALCANZARON EL ESTADIO DE BLASTOCITO, LOS CUALES FUERON TRANSFERIDOS AL UTERO. LA PAREJA LOGRÓ UN EMBARAZO EVOLUTIVO GEMELAR

CONCLUSIÓN:

LAS ENFERMEDADES GÉNICAS CUANDO ESTÁN CARACTERIZADAS MOLECULARMENTE SE PUEDEN UTILIZAR EN EL PGD Y FAVORECER EL ESTABLECIMIENTO DE UN EMBARAZO LIBRE DE LA AFECCIÓN EN RIESGO.