

# PGT-A

## Diagnóstico Genético Preimplantacional de Aneuploidías

El PGT-A permite identificar los embriones con más opciones de implantar y lograr el embarazo a término, reduciendo el riesgo de aborto espontáneo



El PGT-A (Diagnóstico Genético Preimplantacional de Aneuploidías) es un procedimiento que permite la determinación del estatus cromosómico de los embriones procedentes de reproducción asistida mediante el análisis de los 23 pares de cromosomas humanos. Únicamente los embriones con un número correcto de cromosomas serán capaces de implantar y dar lugar a un bebé sano. Nuestro test de PGT-A usa la tecnología de secuenciación masiva (NGS, del inglés *Next Generation Sequencing*) para identificar aquellos embriones libres de anomalías cromosómicas, aumentando la probabilidad de embarazo por transferencia, reduciendo el riesgo de aborto espontáneo y permitiendo la transferencia de un único embrión con garantías de éxito.

### Proceso



## La aneuploidía cromosómica

Los cromosomas son estructuras de ADN y proteínas que llevan nuestra información genética. Los embriones humanos normales (euploides) tienen 23 pares de cromosomas. Una copia de cada par de cromosomas se hereda de la madre y la otra copia se hereda del padre. Alteraciones durante el desarrollo temprano de los espermatozoides, los óvulos o los embriones pueden dar lugar a embriones con un número incorrecto de cromosomas. Estas anomalías numéricas en el recuento cromosómico se llaman aneuploidías.

Las aneuploidías son responsables de la gran mayoría de abortos del primer trimestre y se ha demostrado que son una de las principales causas de infertilidad y de fallo en los ciclos de reproducción asistida<sup>1</sup>. Las anomalías cromosómicas pueden presentarse en mujeres de todas las edades, sin embargo, la incidencia de éstas aumenta con la edad materna<sup>2</sup>. La mayor parte de las anomalías cromosómicas son incompatibles con la vida y acaban dando lugar a abortos; el resto de ellas están asociadas a enfermedades genéticas, como el síndrome de Down [causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21].

## Descripción del PGT-A

El PGT-A (Diagnóstico Genético Preimplantacional de Aneuploidías) es un procedimiento que permite la determinación del estatus cromosómico de los embriones procedentes de reproducción asistida mediante el análisis de los 23 pares de cromosomas humanos. Únicamente los embriones con el número correcto de cromosomas serán capaces de implantar y desarrollarse adecuadamente. El PGT-A es capaz de identificar aquellos embriones libres de anomalías cromosómicas que tienen más probabilidades de implantar y dar lugar al nacimiento de un bebé sano.

La transferencia de embriones con un número correcto de cromosomas seleccionados mediante PGT-A:

- Mejora el éxito de los tratamientos de reproducción asistida, aumentando la probabilidad de embarazo por transferencia<sup>3</sup>.
- Reduce el riesgo de aborto espontáneo<sup>4</sup>.
- Permite la transferencia de un único embrión con garantías de éxito, reduciendo los riesgos y complicaciones asociados al embarazo múltiple<sup>5</sup>.
- Reduce el tiempo requerido hasta conseguir el embarazo, permitiendo la identificación de un embrión competente lo antes posible<sup>6</sup>.
- Evita el nacimiento de bebés con enfermedades genéticas<sup>7</sup>.

## Beneficios y valor añadido

IGLS utiliza la tecnología de secuenciación masiva para realizar PGT-A. La plataforma de secuenciación masiva analiza miles de secuencias de ADN específicas de cada cromosoma, permitiendo la identificación precisa de ganancias y pérdidas de hasta 10 Mb de cromosomas concretas. Este test proporciona respuestas precisas a los pacientes, garantizando la transferencia de un embrión genéticamente normal y por tanto minimizando la incidencia de abortos y defectos de nacimiento causados por irregularidades en el número de cromosomas.

## Indicaciones

El PGT-A es una técnica beneficiosa para todas las parejas sometidas a un tratamiento de reproducción asistida, pues todos los embarazos tienen riesgo de presentar anomalías cromosómicas y cerca del 50% de los embriones producidos en un ciclo de fecundación in vitro (FIV) son aneuploides<sup>8</sup>.

Las aneuploidías son una de las causas principales de la dificultad para conseguir el embarazo en parejas de todas las edades. No obstante, a medida que la mujer envejece, la calidad de los óvulos disminuye y el riesgo de producir un embrión con anomalías cromosómicas aumenta. Esta es la razón por la que la edad materna es un factor crítico para el éxito del embarazo.

El diagnóstico genético de aneuploidías del embrión aumenta la probabilidad de éxito de los tratamientos de FIV en todos los pacientes. Es especialmente adecuado para ayudar a parejas con aborto de repetición, parejas con fallo de FIV previo, mujeres con edad materna avanzada (mayores de 35 años), parejas con un historial familiar de problemas cromosómicos, parejas que optan por la transferencia de un único embrión con garantías de éxito y pacientes que quieren evitar la realización en vano de futuras transferencias de embriones criopreservados.

1. Hassold T. & Hunt P. - Nat Rev Genet 2001; 2: 280-291.

2. Fragouli E. et al. - Hum Genet 2013; 132(9): 1001-13.

3. Scott R.T. et al. - Fertil Steril 2013; 100: 697-703.

4. Grifo J.A. et al. - J Assist Reprod Genet 2013; 30(2): 259-264.



5. Yang Z. et al. - Mol Cytogenet 2012; 5: 24.

6. Sermon K. et al. - Mol Hum Reprod 2016; 22(8): 845-57.

7. Fiorentino F. et al. - Hum Reprod 2011; 26(7): 1925-35.

8. Ata B. et al. - Reprod Biomed Online 2012; 24(6): 614-20.

