



Screening Genético Pre-Implantatorio (PGS) y Diagnóstico Genético Pre-implantatorio (PGD)

 BioSystems

Tests para detectar anomalías genéticas previo a la implantación de embriones obtenidos por fertilización in-vitro (FIV)



9 min.



El Screening Genético Pre-Implantatorio (PGS) y Diagnóstico Genético Pre-implantatorio (PGD) son técnicas que

permiten la detección de anomalías genéticas de embriones obtenidos por fertilización in-vitro. En la siguiente nota BioSystems S.A., representante en Argentina de las compañías que están a la vanguardia del diagnóstico genético, nos explican detalles del PGS y el PGD, cuando se recomiendan, qué técnicas existen para estos test, además ofrece asesoramiento, instrumental y reactivos a los laboratorios que realizan PGS y PGD en nuestro medio.



Bioq. Julia Mayer
Gerente Comercial
BioSystems S.A.



E-mail: jmayer@biosystems.com.ar
Web: www.biosystems.com.ar



Existen dos tipos de tests genéti-

 BioSystems

Equipo de Secuenciación de Nueva Generación
con la tecnología mundialmente reconocida Illumina.

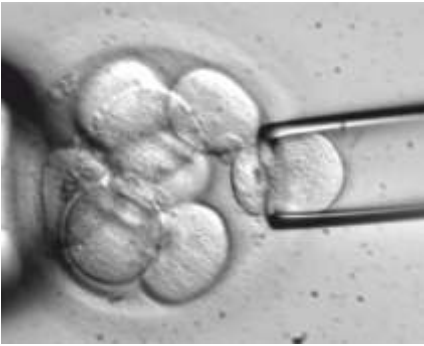
Sistema integrado (on-instrument) para generación automática de clusters de ADN por amplificación en puente, secuenciación y análisis primario y secundario de los datos.

- Servidor para almacenamiento de datos provisto por Illumina (BaseSpace).
- Capacidad de generación de datos actual de 15 Gb con lecturas de 2 x 300pb en 65 horas.
- Lectura paired-end con calidad esperada de Q30 (1 error cada 1000 bases) para más del 80% de las bases leídas durante la secuenciación de fragmentos de 150 bp.



www.biosystems.com.ar

cos preimplantatorios: PGS y PGD



Qué es el Screening Genético Pre-Implantatorio?

El PGS es una técnica que permite la detección de anomalías numéricas (aneuploidías) en los cromosomas de embriones obtenidos por FIV. Se realiza obteniendo una muestra de 1 célula del embrión en el día 3 o de 5 a 10 células en el día 5 posterior a la fecundación. Esto permite seleccionar para la implantación únicamente embriones que tengan número normal de cromosomas. Un alto porcentaje de embriones preimplantacionales son aneuploides, siendo esta una de las causas de la eficiencia relativamente baja de la implantación en ciclos de reproducción asistida. Evitar la transferencia de embriones anormales mejora notablemente la eficiencia de estos procedimientos.

En qué casos se recomienda PGS?

El PGS se recomienda especialmente en casos de edad materna mayor a 35 años, o en aquellas parejas que han experimentado múltiples fallas en tratamientos de FIV, o que han tenido abortos a repetición. Sin embargo, también se promueve en todos aquellos casos en que se desee mejorar las probabilidades de éxito del procedimiento de FIV, o se desee garantizar la transferencia de embriones cromosómicamente normales.

Qué es el Diagnóstico Genético Pre-Implantatorio?

El PGD es una técnica que permite el diagnóstico de defectos genéticos específicos en el embrión, por ejemplo para parejas que tienen una alteración genética asociada a enfermedad y quieren asegurarse que su bebé no herede la misma condición.

Se realiza en un blastómero de un embrión pre-implantatorio o en un cuerpo polar de un ovocito. El objetivo es establecer un embarazo que no esté afectado por características genéticas específicas tales como una traslocación o una mutación específica portada por uno o ambos progenitores. También abre la posibilidad de seleccionar embriones para transferencia que tengan características específicas, tales como un sexo en particular o un tipo compatible de HLA.

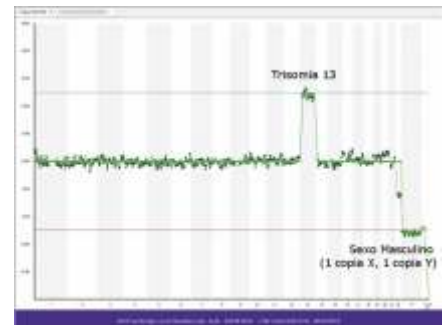
Qué técnicas existen para estos tests?

Estos tests se pueden realizar tanto por técnicas de secuenciación de nueva generación (e.g. VeriSeq de Illumina), como por técnicas de hibridación genómica comparativa con microarrays (e.g. 24Sure de BlueGnome).

La hibridación con microarrays fue la primera tecnología en estar disponible para el análisis de número de copias de los 24 cromosomas y actualmente se usa en una gran cantidad de países. Este método permite hacer screening de aneuploidías al detectar desbalances en cualquiera de los 24 cromosomas, a diferencia de FISH que permite evaluar un número limitado de cromosomas. Según el protocolo de BlueGnome 24sure, el ADN del embrión se amplifica, luego se agrega una marca fluorescente a estos productos de amplificación y se hibridizan en forma competitiva a un array. Los resultados se leen en un scanner de arrays y se informan con un software especializado.

paralelo cientos de miles de estos fragmentos. Estos datos de secuenciación se comparan con un genoma de referencia y luego se cuentan con un software especializado. Dado que el número de secuencias de un cromosoma en particular debe ser proporcional al número de copias, una monosomía o una trisomía resultarán respectivamente en un menor o mayor número de lecturas del ADN en cuestión.

En la imagen se puede apreciar cómo el software informa estos desbalances (Trisomía 13 en el ejemplo).

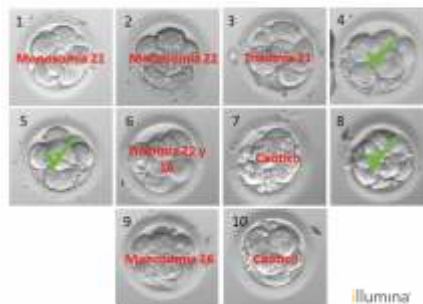


Se pueden realizar en la Argentina?

Esta tecnología se encuentra disponible en nuestro país. BioSystems S.A. (www.biosystems.com.ar), como representante en Argentina de las compañías que están a la vanguardia del diagnóstico genético, ofrece asesoramiento, instrumental y reactivos a los laboratorios que realizan PGS y PGD en nuestro medio.



Elección de embriones en IVF



La secuenciación de nueva generación es un método más reciente en cuanto a su aplicación en esta área, e implica amplificar el ADN del embrión, cortarlo en fragmentos pequeños y secuenciar en