



Preguntas y Respuestas

¿Qué es diagnóstico genético preimplantacional? El diagnóstico genético preimplantacional (DGP) engloba una serie de técnicas que permiten diagnosticar una determinada condición genética en células embrionarias. Su fin último es evitar la transmisión de una enfermedad genética grave a la descendencia y que la pareja pueda tener un hijo sano

El DGP representa, para las parejas portadoras de alteraciones genéticas graves la única alternativa al Diagnóstico Prenatal (DxP)

¿Para quién está indicado el DGP? El DGP está indicado en parejas portadoras de alteraciones cromosómicas estructurales (translocaciones, inversiones) y parejas portadoras de enfermedades genéticas graves, que tienen riesgo de transmitirla a su descendencia.

También está indicado en aquellas parejas con problemas reproductivos, el Diagnóstico Genético Preimplantacional de Screening de Aneuploidías (DGSA). Principalmente en parejas que tengan abortos de repetición por causa desconocida, así como fallo de implantación, edad materna avanzada o factor masculino severo. Este tipo de diagnóstico pretende detectar alteraciones a nivel cromosómico del embrión que puedan comprometer su viabilidad

¿Se puede hacer DGP por cualquier enfermedad genética? La enfermedad genética debe ser grave, de aparición precoz y no susceptible de tratamiento curativo postnatal.

¿Por qué es necesario el tratamiento de fecundación in vitro (FIV)? El DGP se realiza en células embrionarias, por ello es necesario recurrir a la Fecundación in vitro (FIV) para poder acceder al embrión y realizar la biopsia de la célula. Una vez extraída, la célula se analiza en busca de alteraciones cromosómicas o enfermedades genéticas graves, seleccionando aquellos embriones sanos o cromosómicamente normales antes de la transferencia al útero materno y por tanto, antes de que se haya producido la implantación

¿En que momento del ciclo de FIV se realiza el DGP? ¿Cuánto dura el diagnóstico? Después del tratamiento de inducción de ovulación, la paciente se somete a la punción folicular, con el fin de obtener los óvulos. Ese mismo día (día 0 de cultivo) se lleva a cabo la inseminación con los espermatozoides de la pareja. A partir de este momento tenemos 5 días de cultivo embrionario. En el día +3 de cultivo se realiza la biopsia embrionaria. Comienza a contar el tiempo del diagnóstico genético, que dura entre 24 y 48 horas desde la biopsia. Durante ese tiempo los embriones permanecen en cultivo en el centro de FIV. La transferencia de los embriones seleccionados se realiza por tanto, el día +4 o día +5 de cultivo

¿Puede la biopsia tener consecuencias en el desarrollo futuro del embrión? La biopsia no compromete la viabilidad del embrión ya que se realiza en un estadio muy temprano de evolución (6-8 células), en el que las células embrionarias todavía no se han diferenciado ni están especializadas. Además, en Geniality la técnica se lleva a cabo por personal altamente cualificado y con una extensa experiencia.

¿Es necesario congelar los embriones durante el diagnóstico? El diagnóstico se realiza en un periodo de 24 a 48 horas con el objetivo de no tener que congelar los embriones y poder transferir aquellos seleccionados como sanos al útero materno dentro del mismo ciclo de FIV.

¿Se puede elegir el sexo del bebé? No, no es posible hacer un DGP para elegir el sexo del futuro bebé, únicamente se puede hacer una selección de sexo cuando está indicado por alguna enfermedad genética ligada al sexo

¿Qué es la consulta de consejo genético reproductivo (CGR)? La consulta de CGR es proceso de comunicación en el que la pareja o el paciente tienen oportunidad de resolver todas sus dudas e informarse de todas las etapas del diagnóstico genético preimplantacional. Es muy importante que en este proceso intervenga un experto acreditado



Preguntas y Respuestas

en genética, que de manera objetiva pueda informar a la pareja sobre el riesgo de ocurrencia (riesgo de aparición) o recurrencia (riesgo de repetición) de una alteración de origen genético en su descendencia, evolución de la misma, tratamientos y futuras complicaciones. A lo largo del proceso se reconstruirá la historia de ambas ramas familiares mediante un árbol genealógico para analizar el tipo de herencia, detectar portadores, y determinar la idoneidad del DGP.

El objetivo del CGR es la evaluación de riesgo, determinación del patrón de herencia y asesoramiento genético adecuado, ayudando a la pareja a tomar libre y responsablemente sus decisiones y resolviendo todas sus dudas

¿Qué es el estudio de informatividad? Es el estudio que se realiza antes del DGP de enfermedades monogénicas y alteraciones cromosómicas estructurales. Este estudio se realiza con una pequeña muestra de sangre de los progenitores o futuros padres y por lo general, se necesitará la participación de otros miembros de la familia, futuros abuelos o tios, con el fin de diseñar el diagnóstico que se realizará posteriormente en la o las células embrionarias. El diagnóstico es siempre personalizado para cada familia. Una vez concluido este estudio, la pareja puede comenzar ya el ciclo de fecundación in vitro para el DGP

¿Geniality realiza también el tratamiento de fecundación in vitro (FIV)? No, nuestro centro está especializado en Diagnóstico Genético Preimplantacional, por lo que la pareja es libre de elegir el centro de FIV en cualquier zona del territorio nacional. El personal de nuestro centro se desplaza al centro de FIV para realizar la biopsia embrionaria y el diagnóstico genético se realiza en nuestras instalaciones. Si es necesario, desde Geniality podemos orientaros en la elección del centro de FIV.

¿Cuántos embriones se transfieren? La ley Española limita los embriones a transferir a un máximo de tres. Existen varios criterios clínicos para determinar si el número de embriones a transferir es 1, 2 o 3 embriones, como son entre otros, la edad de la paciente, la respuesta al tratamiento de FIV, la calidad embrionaria. Sin embargo, cuando hacemos un Diagnóstico Genético Preimplantacional, el número final de embriones a transferir dependerá principalmente del resultado del diagnóstico y de la evolución embrionaria.

¿Cuál es el fin de los embriones que no se transfieren al útero de la madre? Hay que tener en cuenta, que cuando se realiza un DGP, somos capaces de seleccionar embriones sanos pero también seleccionamos aquellos que no lo son. Si tenemos más de tres embriones sanos y evolutivos se pueden criopreservar en los bancos autorizados que tienen los centros de FIV, ya que la pareja podría recurrir a ellos en futuros ciclos.

En cuanto a los embriones con diagnóstico de afecto, las opciones son donar los embriones con fines de investigación, o el cese de su conservación.

En el transcurso del embarazo, ¿es necesario realizar el diagnóstico prenatal (DxP)? La fiabilidad de los resultados del DGP hace que no sea necesario el DxP. Sin embargo en algunos casos, el DxP proporciona información adicional a la que obtenemos después del DGP (Ej. dotación cromosómica total del embrión), y a su vez puede corroborar los resultados obtenidos.

¿Existe alguna Legislación que regule el DGP? La ley que regula estas técnicas es la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, que se puede consultar en Internet.

Amplíe esta información en nuestra WEB **www.geniality.es** a través del formulario de contacto, por teléfono en el **91 126 69 63** o en **info@geniality.es**