

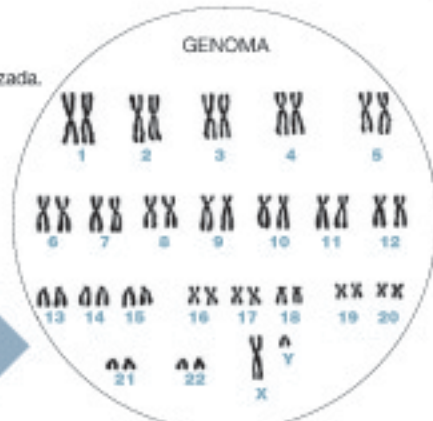
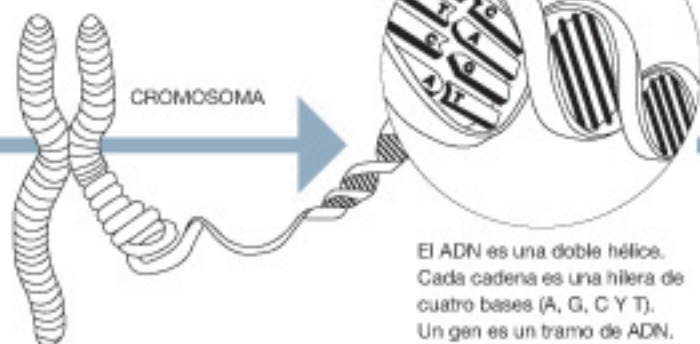
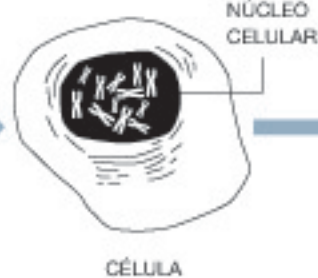
# Estudio genético del embrión

El objetivo es detectar mutaciones genéticas y alteraciones cromosómicas que pueden causar enfermedades en el futuro hijo e incrementar la fertilidad en mujeres de edad avanzada.

Las células humanas normales contienen 46 cromosomas agrupados en pares. Recibimos 23 de cada progenitor.

Los cromosomas se encuentran en el núcleo de la célula.

Contienen genes formados por ADN que portan nuestra información hereditaria.



Los primeros 22 pares de cromosomas (autosómicos) son los mismos en las mujeres y los hombres. La pareja 23 determina el sexo.

## ENFERMEDADES GENÉTICAS

### ALTERACIONES MONOGENICAS

Unas 2.000 enfermedades se producen por mutaciones en un único gen.

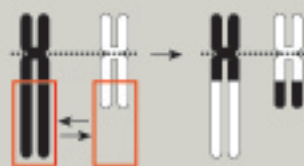
Tipo de herencia	Gen autosómico recesivo	Gen autosómico dominante	Gen ligado al sexo
Enfermedad (Ejemplos)	Atrofia muscular espinal y fibrosis quística	Enfermedad de Huntington	Hemofilia A y síndrome X frágil
Possibilidad de transmisión a la descendencia	25%	50%	

### ALTERACIONES CROMOSOMICAS

Son cambios en la estructura o número de los cromosomas.

#### TRASLOCACIONES

Cuando los cromosomas se unen unos a otros o se intercambia fragmentos.



#### ANEUPLOIDIAS

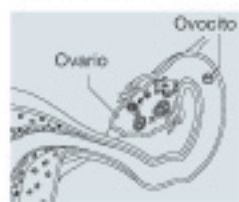
Consiste en la variación del número de cromosomas.



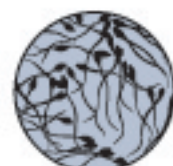
## PROCESO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP)

La detección de aberraciones genéticas y cromosómicas se realiza mediante la biopsia de una o dos células del embrión. Éste se obtiene mediante un proceso de fecundación «in vitro». La biopsia no afecta a su desarrollo.

**1** La mujer se somete a un tratamiento hormonal que permite la obtención de varios ovocitos.



**2** Fecundación «in vitro». Los ovocitos son fecundados con el espermia de la pareja.



Ovocito



**3** Los embriones resultantes se mantienen en cultivo en un incubador.



**4** En el tercer día de desarrollo, los embriones están formados por entre 8 y 10 células (blastómeros). Se procede a la biopsia de cada embrión para el análisis genético.

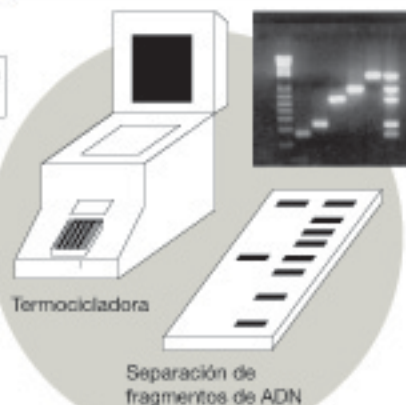


Se seleccionan una o dos células para la biopsia.

### 5 TÉCNICAS DE ANÁLISIS

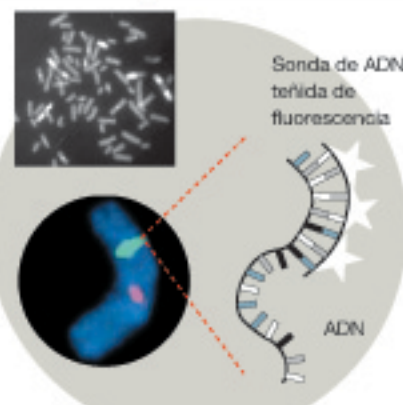
#### PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa)

Consiste en replicar secuencias específicas del ADN del embrión para amplificarlo hasta un nivel de observación detectable. Se utiliza para detectar enfermedades monogénicas.



#### FISH (Hibridación Fluorescente «in situ»)

Se tinte un segmento de ADN para que sea visible con un microscopio de fluorescencia. Esta sonda rastrea segmentos cromosómicos homólogos. Se usa para el estudio de aneuploidias, traslocaciones y enfermedades ligadas al sexo.



**6** Los embriones que se diagnostican como sanos o cromosómicamente normales pueden transferirse al útero.

