



Ejes

EJES

# Prueba genética preimplantacional. Enfermedades genéticas a punto de extinción

Melissa Astrid López García\*, Selene Marysol García Luna\*, Cristina Aidé Ramírez Colunga\*

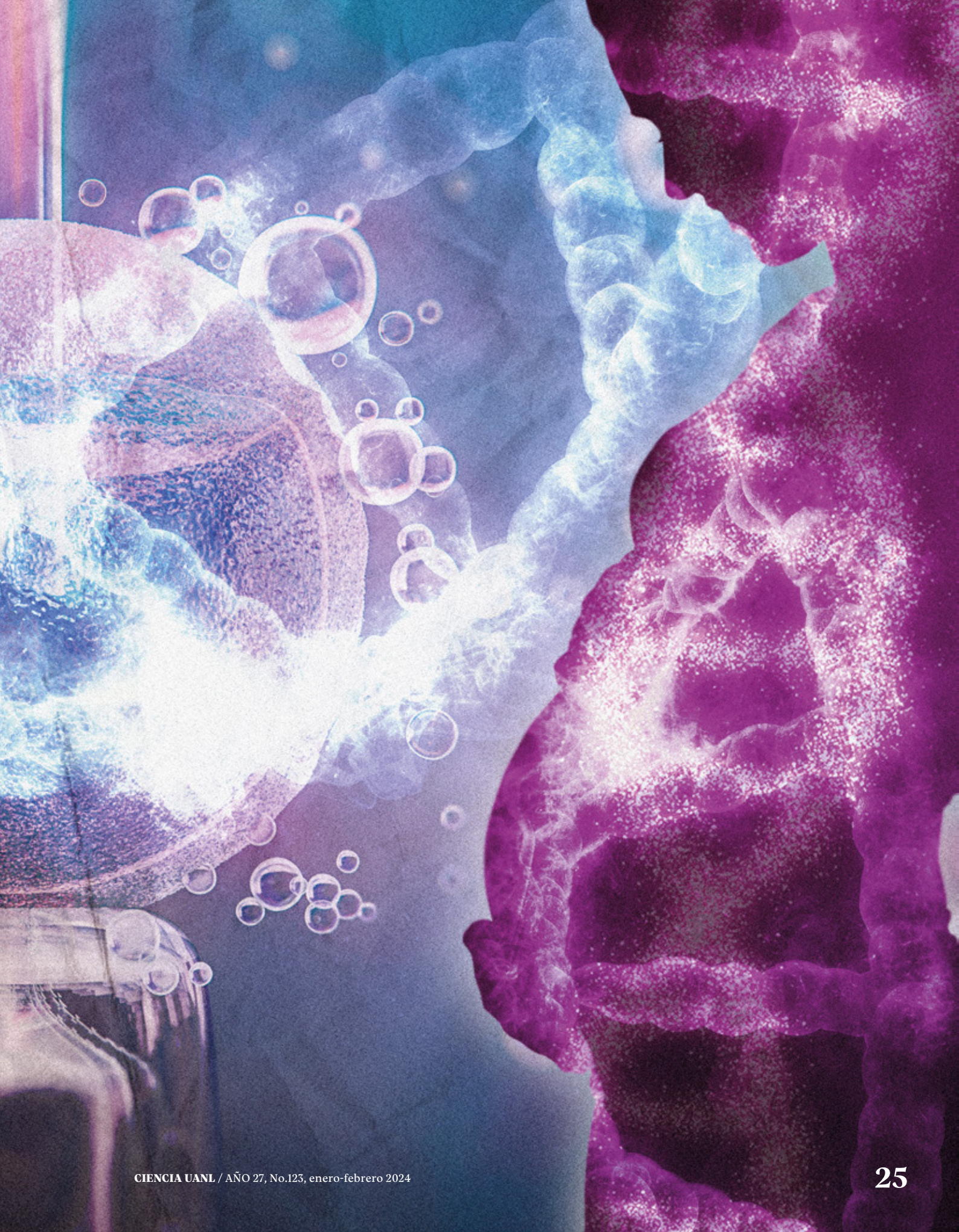
ORCID: 0000-0002-3045-9547

ORCID: 0000-0001-8420-5078

ORCID: 0000-0002-7529-4731

<https://doi.org/10.29105/cienciauanl27123-3>

\* Universidad Autónoma de Nuevo León, San Nicolás de los Garza, México.  
Contacto: c.aidee@hotmail.com, selene.marysol@gmail.com, melissaastrid@gmail.com



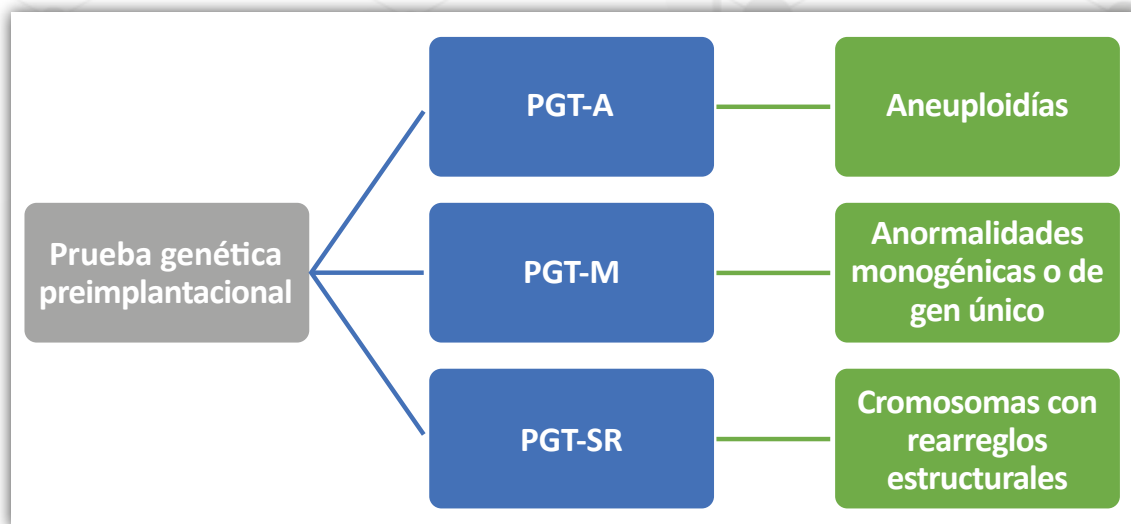
Como seres humanos, la información que se necesita para nuestro desarrollo y funcionamiento se encuentra compactada en forma de instrucciones genéticas en el DNA, ésta puede contener errores a diferentes niveles, los cuales podrían transmitirse a la descendencia y expresarse o no clínicamente, es decir, ser portador de alguna mutación genética o manifestarse como una afección congénita. En ciertos casos es incompatible con la vida, lo que explica la causa, dependiendo de la bibliografía, de hasta 30% de las pérdidas tempranas del embarazo.

Hoy en día, gracias a los adelantos científicos y tecnológicos, existen técnicas de reproducción asistida que permiten crear embriones *in vitro*, a los que se les toma una biopsia con el fin de analizar su material genético. La prueba genética preimplantacional (PGT) es un examen que revisa cada embrión e identifica su ploidía, sexo o estado de portador de diversas enfermedades monogénicas. Esto permite a las parejas, incluso siendo fértiles, aumentar las posibilidades de tener hijos sanos.

## ¿QUÉ ES LA PRUEBA GENÉTICA PREIMPLANTACIONAL?

Si queremos entender la PGT debemos conocer las técnicas de reproducción asistida (TRA), ya que a partir de éstas es posible obtener una biopsia del embrión y estudiarlo. Las TRA han permitido a millones de parejas infértiles en el mundo concebir con éxito desde 1978, dentro de estas técnicas se encuentra la fertilización *in vitro* (FIV) y la inyección intracitoplasmática (ICSI). La FIV viene del término *in vitro* que significa fuera de un organismo vivo y, por lo tanto, consiste en recuperar óvulos maduros del ovario y posteriormente colocarlos en una placa de Petri con medio de cultivo, junto al esperma, en busca de la fecundación espontánea, o bien, inyectándolo directamente dentro del óvulo (ICSI).

Una vez desarrollado por cinco días, se transfiere a la cavidad uterina en busca de su implantación y de lograr un embarazo (Choe *et al.*, 2020). La muestra que se toma para su estudio



Las pruebas genéticas preimplantacionales incluyen diversos estudios.

se realiza en etapa de blastocisto, mientras tanto, son congelados hasta obtener el resultado del análisis del DNA. Al tenerlos, se realiza la selección de los embriones sin alteraciones y se transfieren al útero.

La PGT-A identifica aneuploidias, es decir, variaciones en el número de cromosomas, pérdidas o ganancias de un cromosoma con respecto a los 46 normales. Éstas, al ser la principal causa de aborto espontáneo, podrían ser evitadas con el uso de esta técnica, la cual permite seleccionar embriones con una cantidad de material genético adecuado para su transferencia. Las nuevas técnicas de PGT-A además utilizan métodos moleculares seguros y con bajas tasas de error, entre sus indicaciones, aparte del antecedente de dos o más abortos involun-

tarios, se encuentra la edad materna avanzada y la falla recurrente de la implantación embrionaria.

Otra posibilidad que nos brinda el uso de la PGT-A es la selección del sexo, lo cual resulta adecuado en el caso de tener antecedentes de un padecimiento hereditario ligado a éste, donde se buscaría la selección de embriones femeninos o masculinos según sea el caso. Sin embargo, esta alternativa da pie a la selección de sexo con fines no médicos, lo cual es éticamente controvertido y debería estar regulado por cada país.

Por otro lado, la PGT-SR se usa en la detección de casos de traslocaciones o inversiones, es decir, la anomalía cromosómica más común en la población y se pueden asociar con discapacidad intelectual, pérdida de au-

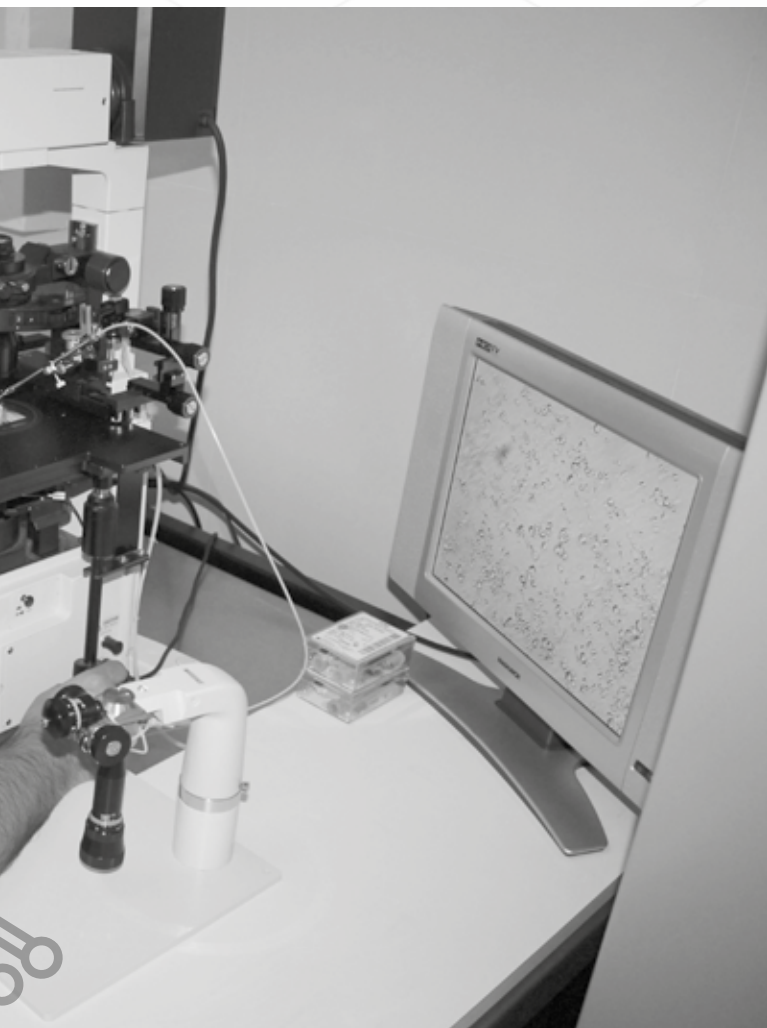
dición y características dismórficas; anomalías monogénicas, así como más de 400 padecimientos, e inicialmente se desarrolló para identificar embriones portadores de genes con males debilitantes que comienzan en la infancia, por ejemplo, fibrosis quística, atrofia muscular espinal, células falciformes o distrofia muscular de Duchenne. Con el tiempo se ha utilizado para la identificación de afecciones monogénicas en adultos, incluyendo enfermedad de Huntington, de Alzheimer de aparición temprana, síndromes de predisposición al cáncer y algunos trastornos no mortales pero graves (Harris *et al.*, 2021).

### **¿QUIENES SE PUEDEN BENEFICIAR DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PREIMPLANTACIONALES?**

- Padres portadores de una enfermedad hereditaria, cromosopatía o cariotipo anormal.
- Parejas en las que un miembro está afectado por cáncer hereditario.
- Parejas que han tenido un niño con defecto monogénico.
- Parejas con abortos recurrentes.
- Mujeres de edad avanzada que buscan embarazo.

Aunque es una herramienta atractiva y muy útil, es importante desmentir el mito de que las pruebas genéticas preimplantacionales nos permiten seleccionar las características físicas, como color del cabello y ojos. Asimismo, la PGT no sustituye el control prenatal del embarazo, por lo tanto, no se deben omitir los ultrasonidos estructurales y las citas con su médico tratante.





Descarga aquí nuestra versión digital.



De igual manera, como en todo, con la PGT no se asegura 100% que el embrión sea totalmente libre de enfermedades, siempre se recomiendan pruebas prenatales diagnósticas que confirmen el resultado, como estudios en muestras obtenidas por biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis.

## CONCLUSIÓN

El uso de técnicas de reproducción asistida complementada con PGT en cualquiera de sus tipos puede ser utilizada para la detección de anomalías genéticas, eliminando la posibilidad del paso de éstas a las generaciones subsecuentes.

## REFERENCIAS

- Ethics Committee of the American Society for Reproductive Medicine. (2022). Use of reproductive technology for sex selection for nonmedical reasons: an Ethics Committee opinion. *Fertil Steril.* 117(4):720-6. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2021.12.024>
- Harris, B.S., Bishop, K.C., Kuller, J.A., et al. (2021). Preimplantation genetic testing: a review of current modalities. *F&S Rev.* 2(1):4356. <https://doi.org/10.1016/j.xfnr.2020.10.001>
- Esteves, S.C., Humaidan, P., Roque, M., et al. (2019). Female infertility and assisted reproductive technology. *Panminerva Med.* 61(1):1-2. <https://doi.org/10.23736/S0031-0808.18.03553-X>
- Choe, J., Shanks, A.L. (2022). *In Vitro Fertilization.* StatPearls Publishing.
- Mallepaly, R., Butler, P.R., Herati, A.S., et al. (2017). Genetic Basis of Male and Female Infertility. *Monogr Hum Genet.* 21:1-16. <https://doi.org/10.1159/000477275>

Recibido: 05/12/2022  
Aceptado: 25/09/2023