

Estudio genético preimplantatorio para aneuploidías (PGT-A): resultados de más de 2000 embriones

Galain Micaela, Fabbro Mónica, Menazzi Sebastián, Nodar Florencia, Papier Sergio, Fernández Cecilia

mgalain@fertimed.com.ar

OBJETIVO

El PGT-A permite seleccionar embriones sin alteraciones cromosómicas numéricas para transferir y así mejorar la probabilidad de un embarazo y reducir el riesgo de anomalías congénitas. El objetivo de este trabajo fue describir nuestra experiencia con más de 2000 embriones analizados íntegramente en nuestro laboratorio.

DISEÑO

Descriptivo

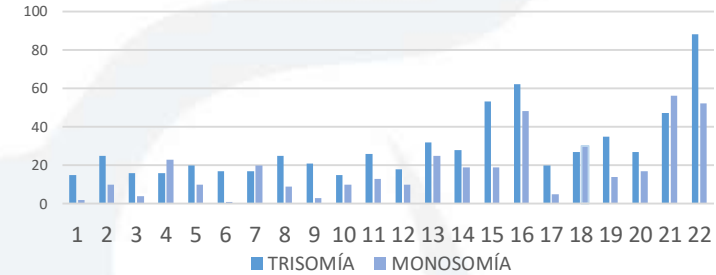
MATERIALES Y METODOS

Se amplificó el ADN de 2166 biopsias de blastocistos que fueron estudiadas mediante NGS (VeriSeq, Illumina) y los resultados analizados con el software BlueFuse-Multi. Se determinó la ploidía de cada embrión según: día de biopsia, edad materna, indicación del estudio, cantidad de aneuploidías por cromosoma, edad paterna, y si se realizó ovodonación o no. Asimismo, se muestran los resultados reproductivos.

RESULTADOS

Se identificaron 944 (43,6%) embriones euploides, 686 (31,7%) aneuploides y 536 (24,7%) mosaicos. Los diferentes tipos de embriones aneuploides y mosaicos se muestran en las Figuras 1 y 2, respectivamente.

Los cromosomas afectados más frecuentes fueron (en orden descendente): 22, 16, 21, 15, 13 y 18 (figura 3).



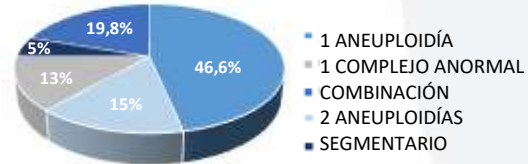
La tasa de embriones euploides, aneuploides y mosaicos según la edad paterna y día de biopsia se muestran en las Tablas 3 y 4, respectivamente.

EDAD PATERNA	#	EUPLOIDE	ANEUPLOIDE	MOSAICO
≤40	297	59.60%	12.50%	27.90%
41-49	308	62%	11%	27%
≥50	98	59.20%	14.30%	26.50%

DIA	#	EUPLOIDE	ANEUPLOIDE	MOSAICO
5	390	52,1%	22,8%	25,1%
6	1750	41,8%	33,5%	24,7%
7	13	23,1%	53,8%	23,1%

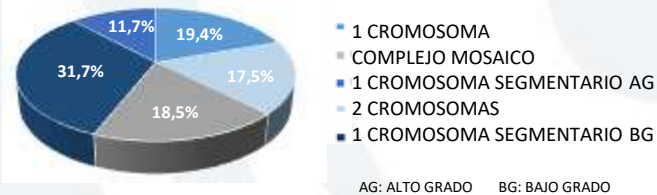
Tipos de aneuploidías

Figura 1



Tipos de mosaicos

Figura 2



El porcentaje de embriones aneuploides aumentó a mayor edad materna, pero disminuyó el de mosaicos (Tabla 1). Este aumento también fue observado cuando la indicación fue por edad reproductiva avanzada y cuando se combina más de una indicación (Tabla 2).

De los 2166 embriones analizados, 736 fueron obtenidos por ovodonación. La media de edad materna en ovodonación fue de 26 años, mientras que para el resto de las pacientes fue de 37,6 años. Los resultados para ambos grupos se muestran en la Tabla 5. Se realizaron un total de 463 transferencias de las cuales: en un 57,2% la beta fue positiva, 46,2% resultaron en un embarazo evolutivo y 31,1% en nacidos vivos. Los resultados reproductivos también fueron analizados según la edad del ovocito (Tabla 6).

	#	EUPLOIDES	ANEUPLOIDE	MOSAICO
PGT pacientes	1430	35%	41,9%	23,1%
PGT ovodonación	736	60,4%	11,8%	27,8%

EDAD DEL OVOCITO	≤34	35-37	38-40	≥41
Embriones transferidos	240	84	88	51
Tasa de implantación	57.1%	63.1%	46.6%	64.7%
Tasa de embarazo	47.9%	46.4%	35.2%	54.9%
Tasa de nacido vivo	31.7%	35.7%	23.9%	31.4%

CONCLUSIONES

Resaltamos la importancia de realizar PGT-A, especialmente en casos de edad materna avanzada, donde se observó la mayor tasa de aneuploidía de forma concordante a lo reportado en la literatura. El PGT-A mediante NGS nos permite identificar muchos tipos y porcentajes de alteraciones cromosómicas, y si bien favorece la caracterización de las alteraciones presentes en los embriones, genera múltiples desafíos en el manejo clínico de los resultados. Creemos que la realización del PGT-A contribuye a mejorar los resultados reproductivos, a disminuir los riesgos de aborto y de un nacido afectado.

#	TASA DE ANEUPLOIDIA POR EDAD		N	TASA DE MOSAICO POR EDAD	
	≤37 A	>37 A		≤37 A	>37 A
677	32,8%	67,2%	525	66,5%	33,5%

INDICACIÓN	#	EUPLOIDE	ANEUPLOIDE	MOSAICO
Solicitud del paciente	1000	56,7%	15,1%	28,2%
ERA	657	26,8%	53,7%	19,5%
Factor Masculino	98	60,2%	18,4%	21,4%
Abortos Recurrentes	106	42,4%	36,8%	20,7%
Fallas reiteradas de IVF	101	36,6%	33,7%	26,7%
Combinación de anteriores	158	22,1%	52,5%	25,3%

Tabla 2

Tabla 1