

## Test Genético Preimplantacional (PGT)

### ¿Qué es PGT o Test Genético Preimplantacional?

Los embriones producidos mediante técnicas de fertilización in vitro pueden ser analizados por medio de técnicas genéticas antes de ser introducidos al útero de la futura mamá. El test genético preimplantacional es una herramienta para seleccionar embriones sanos para la transferencia al útero.

En estos análisis, tu clínica de fertilización in vitro extrae células del embrión y se envían a Nanolab para su análisis por medio de secuenciación masiva de nueva generación (NGS).

La extracción de células del blastocisto es un procedimiento seguro que no afecta en el desarrollo embrionario. Estos son los servicios que Nanolab, en su línea Nanocare, ofrece:

#### 1. PGS/PGT-A

(Test genético preimplantacional para el número anormal de cromosomas)

#### 2. PGD/PGT-M

(Test genético preimplantacional para detectar enfermedades monogénicas)



PGS es un acrónimo para Preimplantation

## ¿Qué es PGS/PGT-A o Test Genético Preimplantacional para número anormal de cromosomas?

PGT-A es el test genético preimplantacional para la detección del número anormal de cromosomas. Este estudio está indicado para parejas que están pasando por el proceso de fertilización in vitro. La función de PGT-A es identificar aneuploidías en un embrión. En condiciones normales, las personas poseen 46 cromosomas, 23 se heredan de la mamá, por medio del óvulo, y 23 del papá, por medio del espermatozoide. No obstante, errores durante la división celular del óvulo o del espermatozoide generan embriones con alteraciones cromosómicas o una aneuploidía. Las aneuploidías más comunes son:

- *Síndrome de Down por trisomía 21.*
- *Síndrome de Edwards por trisomía 18.*
- *Síndrome de Patau por trisomía 13.*
- *Síndrome de Turner por monosomía X (X0).*
- *Síndrome de Klinefelter por ganancia de un cromosoma X en varones (XXY).*

Las aneuploidías también pueden detener el desarrollo del embrión durante el embarazo o generar abortos repetidos. Por lo tanto, siempre conviene realizar un test PGT-A para conocer el estado cromosómico y de salud de un embrión.



## ¿Qué es PGD/PGT-M o Test genético preimplantacional para enfermedades monogénicas?

PGT-M es el test genético preimplantacional para enfermedades monogénicas. Es una herramienta genética que detecta enfermedades genéticas monogénicas, aquellas que ocurren cuando hay una variación en un solo gen. Estas alteraciones son reconocidas por su notable heredabilidad; los padres le pasan la mutación al hijo o hija.

Este análisis genético busca las mutaciones monogénicas más comunes en el humano y determina que estos genes específicos se encuentren en correcto estado y no mutados. Los genes mutados pueden generar enfermedades en el futuro bebé.

Estas son enfermedades monogénicas frecuentes que se analizan con un PGT-M:

- *Enfermedad de Huntington*
- *Anemia Falciforme*
- *Distrofia Muscular*
- *Fibrosis Quística*
- *Síndrome de X Frágil*
- *Enfermedad de Tay-Sachs*
- *Mutaciones de los genes BRCA1 y BRCA2, se asocian con cáncer de mama.*

A través de un PGT-M, tu especialista disminuye ampliamente el riesgo de transferir embriones que vayan a desarrollar alguna de las enfermedades mencionadas anteriormente.

## ¿Quiénes se pueden beneficiar de las pruebas PGT?

- *Parejas que deseen tener hijos sanos y estén utilizando fertilización in vitro.*
- *Parejas que tienen más de 35 años, ya que tienen más probabilidad de tener embarazos con embriones aneuploides.*
- *Parejas que han experimentado un embarazo con aneuploidía.*
- *Parejas que han sufrido dos o más abortos.*
- *Parejas que enfrentan dificultades para concebir.*
- *Parejas con infertilidad sin causa identificada.*
- *Parejas que han tenido tratamientos de reproducción asistida sin éxito.*
- *Parejas que son conscientes de presentar una enfermedad genética.*

### ¿Para qué realizar un PGT?

Tu especialista en fertilidad realizará un test genético preimplantacional por diferentes razones. Uno de los motivos es para identificar embriones genéticamente sanos que no presenten alteraciones que conduzcan a una falla de implantación, disminuyendo así el riesgo de una falla de implantación del embrión en el útero. Otro motivo es verificar que el embrión no tenga riesgo de resultar en un aborto. El tercer motivo es identificar embriones que vayan a desarrollar enfermedades genéticas que afecten su calidad de vida y salud. Gracias a una un test genético preimplantacional, se pueden seleccionar los embriones más saludables para que la pareja no sólo logre un embarazo, sino que también tenga hijos sanos.

### Mosaicos genéticos

En ciertos casos, no todas las células del embrión se encuentran alteradas. Cuando existen células sanas y células alteradas en un sólo individuo reconocemos un mosaico genético. Los mosaicos pueden ser de alto grado, con la mayoría de las células afectadas, o de bajo grado, con una población celular poco afectada. Un embrión con mosaico de bajo grado puede salir con resultado euploide (normal). Sin embargo, gracias a la tecnología de secuenciación de nueva generación con la que contamos y nuestros programas bioinformáticos, Nanolab puede detectar a mosaicos de bajo grado y proporcionar resultados más confiables.



### Servicio Personalizado Nanocare

Nanolab, a través de su línea Nanocare, mantiene altos estándares de calidad para la satisfacción y seguridad de nuestros pacientes y sus muestras. El proceso logístico para realizar un PGT sigue una propuesta personalizada. A tu médico o clínica se le proporcionará toda la información y documentación del estudio. Una vez aceptado el estudio, enviaremos el material para recolectar una biopsia embrionaria. No te preocupes por la biopsia, ya que sólo se toman unas cuantas células, las cuales viajarán cómodamente desde tu centro médico hasta Nanolab en un tubo estéril con una solución de PBS dentro de uno de nuestros maletines especializados de recolección de muestra Nanolab, donde las células van en criocaja y gel refrigerante. Durante 10 días hábiles, nuestro equipo de profesionales altamente experimentados utilizará secuenciación masiva de nueva generación para analizar el ADN del embrión. Posteriormente, utilizaremos programas bioinformáticos para generar un reporte de resultados para ti y tu médico.

Si la clínica se encuentra en el área metropolitana de la Ciudad de México, Nanolab acudirá por la muestra. Si te encuentras fuera del área metropolitana de la Ciudad de México, Nanolab gestionará el traslado de la muestra con un tercero especializado en traslado de muestras biológicas, el cual ha sido validado previamente.

Todo estudio de PGT-A o PGT-M requiere de explicación y asesoramiento genético para interpretar los resultados, entender las probabilidades de heredabilidad, explicar las enfermedades y mutaciones detectadas, y proponer soluciones para lograr un embarazo exitoso y saludable. Por eso, Nanolab ofrece los servicios de reunión informativa genética con nuestro experto en genética clínica, quien podrá explicarte tu caso, brindarte información genética especializada y apoyarte en la planeación familiar.

Si el caso lo requiere o a petición del paciente, Nanolab ofrece los servicios de asesoría genética con nuestro genetista clínico, quien podrá brindar una explicación para interpretar los resultados, entender las probabilidades de heredabilidad, explicar las enfermedades y mutaciones detectadas, y proponer opciones encaminadas a lograr un embarazo exitoso y saludable.

