

Diagnóstico Genético Preimplantación

P: ¿Qué es el diagnóstico genético preimplantación?

R: El diagnóstico genético preimplantación (PGD por sus siglas en inglés) es tecnología que se utiliza para identificar una mutación genética en un embrión creado a través de fertilización in vitro (IVF por sus siglas en inglés) antes de implantar el embrión en el útero. El propósito del PGD es identificar un embrión no afectado para la implantación, por lo que se reduce o elimina virtualmente el riesgo de tener un niño con ciertas enfermedades genéticas.

En 1989 nació el primer bebé con el que se utilizó esta técnica. Para el 2001, habían nacido más de 700 bebés con los que se utilizó el PGD.

P: ¿Cómo se hace el diagnóstico con PGD?

R: Existen distintas técnicas que se utilizan para ciertas indicaciones y estas varía en cada centro. En general, el PGD involucra la extracción de material genético del embrión para analizarlo. La remoción de una célula del embrión para realizar el análisis genético no lastima al embrión. El embrión compensa la célula removida y continúa dividiéndose en forma normal. Posteriormente, este material genético se utiliza para analizarlo y ver si el embrión tiene una mutación.

P: ¿Quién puede considerar la PGD?

R: Las familias con un alto riesgo de tener niños con un problema genético o anomalías cromosómicas y que desean evitar la terminación electiva del embarazo o prevenir el nacimiento de un niño afectado después del diagnóstico prenatal pueden considerar el PGD. La realización del diagnóstico genético antes de la implantación del embrión puede reducir el potencial de terminación de fetos afectados diagnosticados por medio de pruebas prenatales.

P: ¿Cuál es la tasa de embarazos?

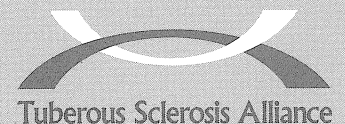
R: No existe diferencia en las tasas de embarazos para parejas que se someten a IVF y PGD y parejas que solo se someten a IVF. Las tasas dependen de la edad, pero como regla general es entre el 30-40% por ciclo IVF.

P: ¿Elimina el PGD la necesidad de la amniocentesis y otras pruebas prenatales?

R: Por el momento, el diagnóstico prenatal por medio de obtención de muestras de vellosidades coriónicas (CVS por sus siglas en inglés) o amniocentesis aún se recomienda para reafirmar y confirmar el PGD ya que esta tecnología no está garantizada. Sin embargo, la realización de pruebas prenatales es una decisión personal que cada pareja debe tomar por sí misma.

P: ¿Qué otros problemas genéticos pueden beneficiarse por el PGD?

R: Se ha intentado utilizar PGD para varios desórdenes de un solo gen



incluyendo la fibrosis quística, la enfermedad de Tay-Sachs, la deficiencia de alfa-1-antitripsina, retinitis pigmentosa, hemofilia A, enfermedad de Alport, enfermedad de células falciformes, talasemia, hidrocefalia ligada al cromosoma X, y distrofia miotónica entre otros. Es posible realizar PGD para la mayoría de problemas genéticos con una mutación identificable.

P: ¿Cuál es el costo? ¿Esto lo cubren los seguros?

R: El costo del PGD generalmente rebasa los \$20,000. En pocos casos, se ha visto que las compañías de seguros cubren los procedimientos del PGD. Algunas compañías de seguros cubrirán los procedimientos de IVF (aún cuando esto generalmente requiere un diagnóstico de infertilidad). Ya que el PGD aún se considera experimental de acuerdo con los estándares de seguros, es poco probable que consideren cubrir este tipo de procedimiento.

P: ¿Es controversial el PGD?

R: Algunas personas han manifestado piniones en contra del uso de PGD. Algunas de estas razones incluyen la preocupación de que el PGD se utilizará para diseñar al "bebé perfecto" así como el hecho de que las células fertilizadas que tienen una mutación no son implantadas y se permite que mueran en el plato.

P: ¿Dónde puedo obtener más información?

R: Hay más de 50 centros alrededor del mundo que ofrecen PGD. Un buen lugar para empezar, si tiene interés en el PGD, es comunicarse con el médico local o especialista en fertilidad. Muchos médicos y especialistas en fertilidad tienen relaciones laborales con ciertos centros PGD a los cuales pueden referirlo. De igual forma, algunas partes del proceso del PGD pueden llevarse a cabo en el centro local de IVF. Además, muchos centros PGD tienen cibernets en los que puede usted obtener mayor información.

Escrito por Andrea Harbison, MS y Hope Northrup, MD

Referencias

Reproductive Genetics Institute (Instituto de Genética Reproductiva)
www.reproductivegenetics.com

JJ Marick, MD. emedicine: Preimplantation genetic diagnosis.
<http://www.emedicine.com/med/topic3520.htm>

** La intención de las Hojas Informativas de la Tuberous Sclerosis Alliance es proporcionar información básica sobre el CET. Su intención no es, ni estas tratan de, constituir consejo médico ni de otro tipo. Se les advierte a los lectores que no tomen ninguna acción médica con respecto a su tratamiento médico sin consultar antes con un médico. La Alianza TS no promueve ni recomienda ningún tratamiento, terapia, institución ni plan para el cuidado de la salud.*

A través de un subsidio educativo por cortesía de Schnurmacher Foundations – junio de 2006