

PGT-A

(Prueba Genética Preimplantacional para Aneuploidías)

¿Qué es?

El PGT-A es un estudio genético realizado sobre embriones obtenidos mediante fertilización in vitro (FIV), basado en secuenciación de nueva generación (NGS), diseñado para analizar el número de cromosomas de cada embrión antes de su transferencia al útero, con el fin de identificar aquellos cromosómicamente euploides (con el número correcto de cromosomas) y reducir el riesgo de fallo de implantación, aborto espontáneo y nacimiento de un bebé con anomalías cromosómicas numéricas.

Objetivo

Detectar aneuploidías (ganancias o pérdidas de cromosomas completos) en embriones previo a su transferencia uterina.

Seleccionar embriones euploides para transferencia, con el fin de aumentar las tasas de implantación y de recién nacido vivo, y reducir la tasa de aborto espontáneo.

Evitar la transferencia de embriones con aneuploidías compatibles con implantación, pero asociadas a cromosopatías clínicamente significativas (p. ej., trisomía 21, 18, 13, monosomía X, etc.).

Orientar la toma de decisiones clínicas en el contexto de reproducción asistida.

Metodología

Biopsia de células del trofoectodermo en estadio de blastocisto (día 5-6 de desarrollo embrionario), seguida de amplificación del genoma completo (WGA) y NGS para el análisis de cromosomas.



¿A quién va dirigido? (Indicaciones)

- Mujeres de edad materna avanzada (≥ 35 años), dado el mayor riesgo de aneuploidías relacionado con la edad.
- Parejas con historial de fallos repetidos de implantación ($\geq 2-3$ transferencias fallidas de embriones de buena calidad morfológica).
- Parejas con abortos de repetición (≥ 2 pérdidas gestacionales), especialmente si de causa cromosómica.
- Parejas con factor masculino severo (oligoastenoteratozoospermia grave), asociado a mayor tasa de aneuploidías embrionarias.
- Parejas con hijo previo afectado por una cromosopatía numérica.
- Portadores de translocaciones robertsonianas o recíprocas u otras reorganizaciones cromosómicas estructurales.
- Ciclos de ovodonación en los que se desea maximizar la selección embrionaria.
- Parejas que desean optimizar los resultados de su ciclo de FIV reduciendo el número de transferencias.
-



Ventajas

- Análisis simultáneo de los 24 cromosomas (22 autosomas y cromosomas X e Y) en cada embrión biopsiado.
- Identificar el sexo del embrión
- Aumenta las tasas de implantación y de recién nacido vivo por transferencia al seleccionar embriones euploides.
- Reduce el riesgo de aborto espontáneo de causa cromosómica.
- Permite priorizar embriones para transferencia de forma objetiva y basada en evidencia.
- Posibilidad de detectar mosaicismos cromosómicos con plataformas de alta resolución, orientando decisiones clínicas informadas.

Limitaciones

- No detecta alteraciones en secuencia de DNA (variantes puntuales); para ello se requiere PGTM.
- Se considera tamizaje, debido a que analiza muestras de trofoectodermo, no de la masa celular interna.
- El mosaicismo embrionario puede generar resultados no representativos de la totalidad del embrión (error de muestreo de la biopsia).
- No garantiza el embarazo ni el nacimiento de un recién nacido vivo; otros factores (uterinos, endocrinos, inmunológicos) influyen en el resultado reproductivo.
- Sensibilidad técnica variable en regiones con alta homología o en casos de contaminación de la muestra.
- No sustituye el diagnóstico prenatal convencional

Posibles resultados

- Euploide:** embrión con número correcto de cromosomas; apto para transferencia.
- Aneuploide:** embrión con ganancia o pérdida de uno o más segmentos cromosómicos o cromosomas; generalmente no recomendado para transferencia.
- Mosaico:** embrión con una proporción variable de células euploides y aneuploides; la decisión de transferencia se individualiza con el equipo clínico y de genética.
- Sin resultado:** Material embrionario de baja calidad. Se evalúa la posibilidad de rebiopsia según criterio clínico.

Requisitos para la toma de muestra

- Tipo de muestra:** células de trofoectodermo obtenidas por biopsia embrionaria en estadio de blastocisto (día 5-6).
- Contenedor:** Biopsia embrionaria: Tubo PCR 0.2ML, en medio AIS, suministrado por el laboratorio. Resto de muestras: contactar al laboratorio.
- Transporte:** Congelado -15°C a -25°C, requiere transportación especial que debe organizar Gerencia de Logística.