

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO EN PORTADORAS DE HEMOFILIA EN LA SANIDAD PÚBLICA. PRIMEROS RESULTADOS

Rodríguez Recio MC^a, Cerezuela P^a, García Lozano JC^b, Núñez R^a, Pérez Garrido R^a, Antiñolo G^b, De Blas JM^a

^aServicio de Hematología y Hemoterapia. ^bUnidad Clínica de Genética y Reproducción. HH.UU. Virgen del Rocío. Sevilla.

Introducción: El diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) consiste en el análisis genético de los preembriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro (FIV), antes de ser transferidos al útero. Es una alternativa al diagnóstico prenatal para las parejas con alto riesgo de transmitir anomalías de origen genético.

Objetivos: Presentar la puesta en marcha del programa de DGP en el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) y los primeros resultados obtenidos en portadoras de hemofilia A y B.

Material, método y resultados: El 28 de junio de 2005 la Junta de Andalucía aprueba el Decreto por el que se implanta y se regula el DGP en el SSPA. Dicho decreto establece las características de las parejas que pueden beneficiarse de estas técnicas y designa a la Unidad de Genética y Reproducción de los HH.UU. Virgen del Rocío de Sevilla como el centro de referencia para la realización de dichos procedimientos. Desde Junio de 2005 hasta abril de 2007 se han atendido 53 parejas, de las cuales 14 son portadoras de hemofilia (12 hemofilia A y 2 hemofilia B) sin hijos previos sanos. Las parejas fueron vistas en una primera consulta de consejo genético y posteriormente se les realizó un estudio básico de esterilidad. Las que decidieron continuar fueron sometidas a un ciclo de FIV. Tras estimulación ovárica controlada con gonadotrofinas, se realizó punción ovárica ecoguiada bajo anestesia general. Los ovocitos maduros fueron inseminados mediante microinyección espermática. Los preembriones obtenidos fueron biopsiados en día +3. El estudio genético de la blastómera fue realizado mediante técnicas de hibridación in situ fluorescente, seleccionándose preembriones hembras no afectados de hemofilia. Tras la primera visita, 3 parejas abandonaron el programa, otra abandonó una vez iniciado el ciclo de FIV (tasa total de abandono del 28,5%). Se han realizado 9 ciclos de DGP en 5 parejas. Se obtuvieron embriones informativos en los 9 ciclos, transfiriéndose en 6 de ellos (66%). Se consiguieron 2 embarazos clínicos (tasa de embarazo 22,2% por ciclo y 40% por pareja), ambos de mujeres portadoras de hemofilia A; uno de ellos, quedó interrumpido a las 7 semanas de gestación y el otro continúa actualmente evolutivo (28 semanas de gestación).

Conclusiones: 1. El DGP es una opción reproductiva para las parejas con alto riesgo de transmitir anomalías de origen genético. 2. El DGP es un proceso complejo que requiere una colaboración multidisciplinar: Hematología, genética clínica, FIV y laboratorio de citogenética. 3. Las mujeres portadoras de hemofilia pueden beneficiarse del DGP en el SSPA. 4. Los primeros resultados indican que es posible la integración del DGP en la Sanidad Pública.