



Este Documento ha sido diseñado por un equipo de trabajo de la Sociedad Española de Fertilidad, a la cual pertenecen los miembros del equipo médico del Centro Integral de Reproducción Asistida Las Palmas. *Los porcentajes reflejados en este Documento son solo orientativos, ya que varían año a año en los sucesivos registros de la Sociedad Española de Fertilidad que recoge los ciclos de tratamientos de reproducción asistida de la mayoría de Centros de Reproducción del País.*

### I. ¿En qué consiste?

El Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) es una técnica utilizada como complemento de la Fecundación in Vitro (FIV), cuyo propósito es seleccionar aquellos preembriones libres de la alteración genética o cromosómica estudiada en cada caso. La técnica de DGP es el resultado de la combinación de una técnica de Fecundación in Vitro con/sin microinyección espermática, la Biopsia del corpúsculo polar o de células embrionarias y de Técnicas de Diagnóstico Genético.

### II. ¿Cuáles son las indicaciones?

Las indicaciones más frecuentes son:

- **Alteraciones genéticas paternas/maternas transmisibles:**
  - **Enfermedades monogénicas** (*afectan a un solo gen cuya mutación es conocida y puede ser analizada. Pueden ser dominantes, recesivas o ligadas al cromosoma X*).
  - **Trastornos ligados al cromosoma X** (*el gen afecto no es conocido o sufre cierta heterogeneidad, pero se evita con selección de sexo*).
  - **Anomalías cromosómicas estructurales** (*estas anomalías afectan a la estructura del cromosomas en cuanto a la ordenación lineal de los genes. Uno o más cromosomas cambian su estructura propia por la adición o pérdida de material genético, por alteración de su forma o del patrón de bandas. Estos cambios se llaman reorganizaciones y se relacionan con rotura cromosómica*).
- **Screening de aneuploidías** (*el término aneuploidía hace referencia al cambio en el número cromosómico, que pueden dar lugar a enfermedades genéticas. Un aneuploide es un individuo cuyo número de cromosomas difiere de la normalidad en parte de su dotación cromosómica, debido a un cromosoma extra o ausente, que siempre se asocia con una deficiencia en el desarrollo físico, mental o ambos. Una de la aneuploidía más común es el síndrome de Down, que es una trisomía del cromosoma 21*): abortos de repetición, fallo repetido de Implantación, edad materna avanzada.

**Otras: tipaje HLA** (*El complejo mayor de histocompatibilidad o CMH, es una familia de genes que se encuentran en el brazo corto del cromosoma 6, cuya función es codificar unas proteínas denominadas antígenos leucocitarios humanos o HLA o antígenos de histocompatibilidad: que encargan de presentar los antígenos a los linfocitos permitiendo activar los procesos críticos en la generación de la respuesta inmunitaria, en general permite distinguir lo "propio" de los "extraño", alteraciones cromosómicas en espermatozoides.*

### III. Procedimiento

El procedimiento empieza con el desarrollo de un ciclo de Fecundación in vitro con o sin microinyección espermática (*ver documento informativo específico*). Tras la obtención de los ovocitos se fecundan con espermatozoides y se obtiene embriones.

El tercer día después de la punción (*punción ovárica para la obtención de ovocitos y su posterior fecundación espermática*) se procede a la extracción del corpúsculo polar o de una/dos células del preembrión, con el fin de analizarlas según el **procedimiento genético** apropiado para cada caso, que precisa entre 24 y 48 horas para emitir un diagnóstico. La transferencia embrionaria, que en esta técnica se realizará entre el 4º y 6º día postpunción, consiste en el depósito de los preembriones libres de la patología analizada en la cavidad uterina a través de la vagina. Es un procedimiento ambulatorio que no precisa anestesia ni ingreso. Con la finalidad de favorecer la implantación embrionaria se prescribe también un tratamiento hormonal. Los pacientes recibirán del equipo biomédico la información necesaria para decidir el número de preembriones que se deben transferir, con el fin de obtener el embarazo y evitar en lo posible la gestación múltiple. Finalmente, los preembriones viables normales para el estudio realizado de un ciclo de DGP no transferidos, se preservarán mediante congelación.

### IV. Resultados

El conocimiento mediante DGP de las alteraciones genéticas presentes en el preembrión puede permitir la selección de preembriones no afectados para su transferencia, lo que incrementa en grado variable la probabilidad de obtener descendencia sana. La contribución del DGP a este fin depende de la indicación que justifique su aplicación. Los factores que condicionan la probabilidad de contar con un número suficiente de preembriones de buena calidad son la edad de la paciente, las causas que han

determinado la indicación del DGP y el número de ovocitos obtenidos de buena calidad. La posibilidad de embarazo depende fundamentalmente de la edad de la paciente y del número y calidad de los preembriones transferidos.

Sin embargo, hay que tener presente que no todas las pacientes que inician el tratamiento logran el desarrollo folicular adecuado para ser sometidas a punción, y no todas las que alcanzan esta fase pueden recibir transferencia de preembriones, ya que en algunos casos fracasa la obtención de ovocitos, la fecundación, o se obtiene un resultado adverso del estudio genético o fracasa el desarrollo embrionario precoz. Por ello, el rendimiento del tratamiento se puede expresar como porcentaje de gestaciones sobre el total de ciclos iniciados, sobre ciclos con punción folicular y sobre ciclos con transferencia.

El Registro de la Sociedad Española de Fertilidad comunica una tasa de embarazos de 17,9% por ciclo iniciado, 21,5% por punción y 45,9% por transferencia. El 80% de las gestaciones se obtienen en los tres primeros ciclos de DGP con transferencia embrionaria satisfactoria. En caso de fracaso se hace necesario discutir con el equipo asistencial la conveniencia de emprender más tratamientos.

Además, entre un 10-20% de las pacientes obtienen preembriones aptos para preservar mediante congelación, teniendo en cuenta que sólo serán congelados aquellos con características biológicas de viabilidad. De estos preembriones congelados, un 20-30% sobreviven tras la descongelación y son válidos para su transferencia a la cavidad uterina.

Este Documento ha sido diseñado por un equipo de trabajo de la Sociedad Española de Fertilidad, a la cual pertenecen los miembros del equipo médico del Centro Integral de Reproducción Asistida Las Palmas. *Los porcentajes reflejados en este Documento son solo orientativos, ya que varían año a año en los sucesivos registros de la Sociedad Española de Fertilidad que recoge los ciclos de tratamientos de reproducción asistida de la mayoría de Centros de Reproducción del País.*

## V. Riesgos

Los riesgos de este procedimiento terapéutico son los derivados de la técnica de Fecundación in vitro con o sin microinyección espermática (*ver documento informativo específico*). En cuanto a la técnica del DGP, hay que tener presente que existe un 4-8% de fallos diagnósticos, que se deben a diversas causas:

- Ocasionalmente, pueden producirse problemas en los procesos de biopsia, fijación o hibridación “in situ” que comportarían ausencia de resultados en algunos de los preembriones en estudio.
- Existe la posibilidad de no obtener un diagnóstico genético concluyente en algún preembrión debido a la complejidad de las técnicas diagnósticas utilizadas.

Por ello se recomienda realizar técnicas complementarias de diagnóstico prenatal como ecografías, amniocentesis o biopsia de corion.

## VI. Información económica (si procede)

Los precios que rigen en este centro se detallan en presupuesto adjunto, significándose la imposibilidad de concretar previamente de forma exacta el coste total, debido a que los tratamientos varían en cada paciente y, muy especialmente, en función de la respuesta a la estimulación ovárica de cada mujer.

**El coste económico del mantenimiento del material criopreservado (ovocitos, espermatozoides o preembriones) deberá ser asumido por los pacientes, sea cual sea la decisión sobre el destino de los mismos y durante el tiempo que estos estén depositados en el Centro.**

## VII. Aspectos legales particulares sobre el diagnóstico genético preimplantacional (DGP)

La ley 14/2006, sobre técnicas de reproducción asistida, considera el DGP una técnica complementaria de la fecundación «in Vitro» y de la ICSI, que va dirigida a satisfacer uno de sus objetivos básicos como es la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético, siempre que existan las garantías diagnósticas y terapéuticas suficientes y sean debidamente autorizadas.

En esta norma, el régimen legal para llevar a cabo el DGP contempla dos situaciones diferentes, en función del régimen de autorización que se establece (art. 12):

1).- Sin necesidad de previa autorización administrativa. En la ley se prevé la autorización directa de la técnica en dos casos, en los que bastará simplemente con que el centro comunique su realización a la autoridad sanitaria correspondiente (la de su Comunidad Autónoma), que habrá de informar a su vez a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida: a) la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo postnatal con arreglo a los

conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectos para su transferencia; b) la detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión (cromosomopatías fundamentalmente).

2).- Con exigencia de autorización administrativa expresa. Para el resto de situaciones en las que pueda plantearse la selección de preembriones mediante DGP, la ley condiciona su realización a la aprobación expresa, *caso a caso*, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe preceptivo favorable de la citada Comisión Nacional, que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso.

Dentro de esta segunda vía de autorización, incorpora también la autorización del DGP extensivo o con finalidad terapéutica para terceros, estableciendo que la aplicación de las técnicas de DGP, combinadas con la determinación de antígenos de histocompatibilidad de los preembriones «in Vitro» con fines terapéuticos para terceros, requerirá igualmente de la autorización expresa, *caso a caso*, de la autoridad sanitaria correspondiente, previo informe preceptivo favorable de la Comisión referida.

*El contenido del presente documento refleja el estado actual del conocimiento, y por tanto, es susceptible de modificaciones en caso de que así lo aconsejen nuevos hallazgos o avances científicos. Según lo establecido en la ley Orgánica 15/1999, de protección de datos de carácter personal, mis datos de carácter personal y sanitario quedarán registrados en el fichero propiedad de CENTRO INTEGRAL DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA LAS PALMAS pudiendo ser utilizados y cedidos única y exclusivamente a los efectos de la actuación encargada, gozando de los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición. Todos los datos que se derivan del proceso quedarán reflejados en la correspondiente historia clínica, que será custodiada en las instalaciones de la entidad para garantizar su correcta conservación y recuperación.*



Dra. Mercedes Prieto Martínez  
Nº Colegiado 35/35/04615



Dr. Servando Seara Fernández  
Nº Colegiado 35/35/03352

Equipo médico del Centro Integral de Reproducción Asistida Las Palmas