

Los avances en la genética han jugado un papel crucial en el campo de la fertilidad, ofreciendo herramientas importantes para mejorar los resultados reproductivos. Estos avances incluyen una serie de pruebas genéticas reproductivas:

PGS o PGT-A por NGS (Prueba de Selección Genómica o Prueba Genética Preimplantacional - Análisis de Aneuploidías mediante Secuenciación de Nueva Generación): Esta prueba implica la secuenciación masiva de todos los cromosomas de un embrión antes de su implantación en el útero. Detecta anomalías en el número y estructura de los cromosomas, conocidas como aneuploidías, que son responsables de la mayoría de los fracasos de implantación, abortos espontáneos y síndromes como el Down. La incidencia de aneuploidías aumenta con la edad materna avanzada y en casos de factor masculino severo.

PGD (Prueba Genética Preimplantacional): Esta prueba se enfoca en detectar enfermedades monogénicas (causadas por mutaciones en un gen o grupo de genes) en los embriones de parejas con alto riesgo de transmitirlos a su descendencia antes de la implantación en el útero.

Test en Material de Aborto: Dado que un alto porcentaje de abortos espontáneos se deben a causas genéticas, el análisis del material genético obtenido de un aborto espontáneo puede proporcionar respuestas importantes. Aunque los estudios tradicionales de cariotipo a menudo no proporcionan información suficiente, la amplificación y secuenciación del ADN por NGS del material expulsado espontáneamente o obtenido por legrado uterino puede ofrecer una sensibilidad mayor.

Portación de Enfermedades Monogénicas: Muchas personas son portadoras asintomáticas de mutaciones genéticas. Si ambos padres portan la misma mutación, existe un riesgo elevado de que su hijo sea portador o padezca la enfermedad. El análisis de sangre o un hisopado bucal puede identificar estos portadores. Este estudio, conocido como carrier screening, es fundamental en la selección de donantes de gametos (óvulos y espermatozoides).

NIPT (Pruebas Prenatales No Invasivas): Esta prueba detecta ADN placentario circulante en la sangre materna, permitiendo el estudio genético del embrión de forma no invasiva. Diseñado para disminuir la necesidad de biopsias de vellosidades coriales, el NIPT es una herramienta valiosa para la detección temprana de anomalías genéticas.

Cada una de estas pruebas genéticas representa un avance significativo en el campo de la medicina reproductiva, ofreciendo a los pacientes y profesionales de la salud opciones más informadas y seguras para el manejo de la fertilidad y el embarazo.