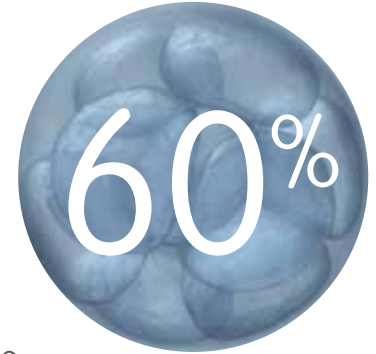


Estudio de anomalías cromosómicas en espermatozoides

- En las parejas en las que subyace un factor masculino, se incrementa el riesgo de transmitir anomalías cromosómicas a la descendencia procedentes del espermatozoide.



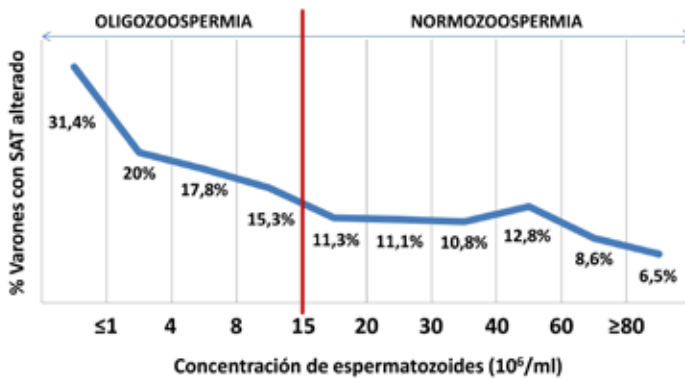
El 60% de las gestaciones terminan en aborto en parejas con incremento de

anomalías cromosómicas

en los espermatozoides (SAT alterado).

Indicaciones

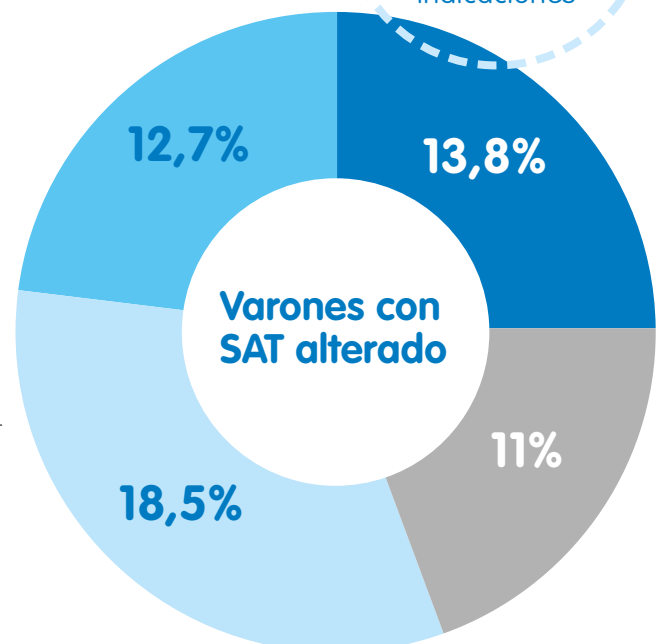
- Factor masculino:** las alteraciones cromosómicas en espermatozoides aumentan a medida que disminuye la concentración de espermatozoides.



Porcentaje de pacientes que presentan un SAT alterado para cada una de las indicaciones

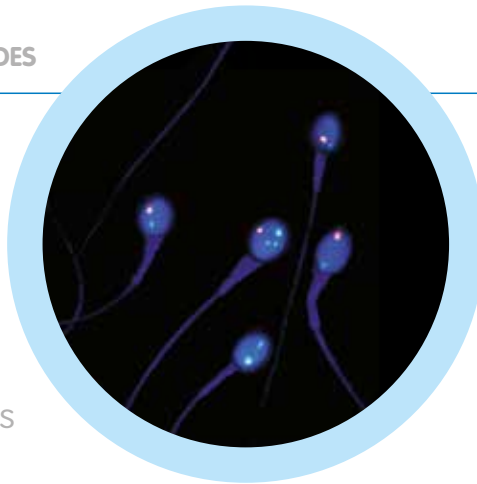
- Aborto de repetición** de causa desconocida.
- Fallo repetido** de implantación.
- Gestación previa** con alteración cromosómica.

- CAUSAS MIXTAS** (cromosomopatía previa, quimioterapia, radioterapia)
- FALLO REPETIDO DE IMPLANTACIÓN** (≥2 fallos FIV)
- ABORTO DE REPETICIÓN** (≥2 abortos)
- FACTOR MASCULINO** (seminograma alterado)



ESTUDIO DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN ESPERMATOZOIDES

www.igenomix.com



1 ¿Qué es?

- El Sperm Aneuploidy Test (SAT) es una prueba diagnóstica para el estudio de la infertilidad del varón.
- Permite evaluar la presencia de alteraciones en el número de cromosomas (aneuploidías y diploidía) en los espermatozoides.
- Se analizan mediante hibridación in situ fluorescente los cromosomas 13, 18, 21, X e Y cuyas anomalías pueden dar lugar a abortos o a niños con alteraciones cromosómicas.

Razones 3 para el análisis cromosómico de espermatozoides (SAT).

El incremento de alteraciones cromosómicas en espermatozoides afecta a tres niveles:

NIVEL EMBRIONARIO

- Espermatozoides con alteraciones para los cromosomas sexuales generan embriones aneuploides.
- Espermatozoides diploides generan embriones triploides. *Rodrigo et al., 2010*

NIVEL DE EMBARAZO

Disminuye la tasa de gestación tras ICSI. Incrementa la tasa de aborto. *Rubio et al., 2001*

NIVEL DE DESCENDENCIA

Aumenta el riesgo de descendencia con anomalías para los cromosomas alterados en los espermatozoides (Síndromes de Down, Klinefelter ó Turner).

2 ¿Para qué sirve?

- El SAT permite identificar a los varones con menor posibilidad de éxito reproductivo.
- Ayuda al asesoramiento de la pareja infértil previo a la realización de un tratamiento de reproducción asistida.
- Cuando se observa un SAT alterado, estaría indicado realizar un ciclo de PGS (Preimplantation Genetic Diagnosis). El PGS permite seleccionar embriones libres de alteraciones cromosómicas, aumentando las tasas de gestación y disminuyendo en riesgo de aborto. *Rodrigo et al., 2014.*

¿Cómo tomar la muestra? 4

La muestra obtenida mediante eyaculación, se recoge en un recipiente de orina estéril y se transporta al laboratorio de referencia a temperatura ambiente. Ya en el laboratorio se realiza un primer lavado con medio de cultivo en un tubo cónico de 10 ml y se conserva a 4°C un máximo de 3 días hasta su envío al laboratorio de IGENOMIX.

5 ¿Cómo proceder a su envío?

Tras el primer lavado en el laboratorio de referencia, la muestra se transporta a IGENOMIX a temperatura ambiente en un tubo cónico sellado y bien protegido para evitar golpes.

¿Cuál es el tiempo de entrega de resultados?

- Se establecen dos semanas como límite máximo de entrega de resultados.

dos semanas

METODOLOGÍA PRINCIPALES ETAPAS DEL ENSAYO



8. Limitaciones de la técnica Esta técnica no permite detectar aneuploidías para cromosomas no incluidos en el análisis. En casos de azoospermias secretoras y criptozoospermia puede ocurrir que el número de espermatozoides no sea suficiente para realizar una estimación adecuada de la incidencia de aneuploidías en la muestra.

Rodrigo L, Peinado V, Mateu E, Remohí J, Pellicer A, Simón C, Gil-Salom M, Rubio C. Impact of different patterns of sperm chromosomal abnormalities on the chromosomal constitution of preimplantation embryos. *Fertil Steril.* 2010 Sep; 94(4):1380-6.

Rubio C, Gil-Salom M, Simón C, Vidal F, Rodrigo L, Mínguez Y, Remohí J, Pellicer A. Incidence of sperm chromosomal abnormalities in a risk population: relationship with sperm quality and ICSI outcome. *Hum Reprod.* 2001 Oct; 16(10):2084-92.

Rodrigo L, Mateu E, Mercader A, Cobo A, Peinado V, Milán M, Al-Asmar N, Campos-Galindo I, García-Herrero S, Mir P, Simón C, Rubio C. New tools for embryo selection: comprehensive chromosome screening by array comparative genomic hybridization. *BioMed Research International.* 2014; In Press.