



¿Por qué un Laboratorio de Genética?

Cuando existen evidencias de que la esterilidad o infertilidad pueda tener un origen genético (según indiquen los datos clínicos o la historia familiar) podemos realizar pruebas de laboratorio para identificar la causa. Los resultados obtenidos con estas pruebas son decisivos a la hora de plantear a cada pareja el tratamiento de reproducción más adecuado para cada caso.



Plaza de la Policía Local, 3
46015 Valencia
Tel. +34 963 050 900
Fax +34 963 050 999
ivivalencia@ivi.es
www.ivi.es

edición 2010

Laboratorio de Genética

www.ivi.es



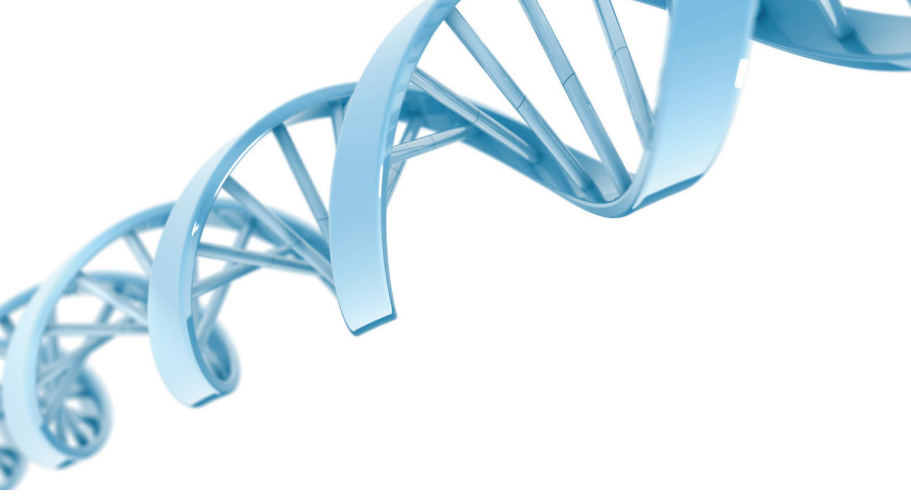
Diagnóstico Genético Preconcepcional

A veces los futuros progenitores pueden estar afectados o tener antecedentes familiares de cualquier enfermedad de base genética. Debido a que estas patologías son una causa importante de infertilidad (ej. aborto de repetición) y de mortalidad infantil y adulta, **es fundamental la identificación de parejas con un riesgo elevado de tener descendencia con estas enfermedades.**

El tiempo óptimo de iniciar estos estudios de identificación, siempre que sea posible, es antes del embarazo.



cuando la esterilidad o infertilidad tienen un origen genético



¿Cuándo está indicado estudiar el Cariotipo Humano de alta resolución?

- Hijos o padres portadores de alteraciones cromosómicas.
- Niñas con baja talla sin otro tipo de patología.
- Malformaciones múltiples.
- Antecedentes de retraso mental de causa desconocida no aclarada.
- Anomalías del desarrollo sexual.
- Cuadro clínico orientativo de cromosomopatía.
- Amenorrea.
- Hijo muerto al nacer.
- Varones con oligozoospermia severa o azoospermia secretora.
- Abortos recurrentes.
- Sucesivos fallos de implantación.
- Esterilidad de causa desconocida.

¿Qué causas de infertilidad pueden ser identificadas mediante un Análisis Molecular?

- Mutaciones en el gen SRY.
- Microdeleciones del cromosoma Y.
- Mutaciones en el gen receptor de Andrógenos.
- Fibrosis quística.
- Síndrome del X frágil.
- Distrofia miotónica.
- Mutaciones en el gen receptor de la FSH.
- Trastornos de la coagulación.

¿Cuándo está indicado el Diagnóstico Genético Prenatal?

Molecular

- Antecedentes familiares de enfermedad genética molecular.

Cromosómico

- Edad materna avanzada.
- Hijo anterior afecto de anomalía cromosómica.
- Progenitor portador de anomalía cromosómica.
- Malformación fetal detectada ecográficamente.
- Retraso de crecimiento intrauterino.
- Screening bioquímico alterado.
- Gestación conseguida tras ICSI por semen de muy baja calidad.

Diagnóstico Prenatal

El medio más efectivo de prevenir las enfermedades genéticas es ofrecer el diagnóstico prenatal (antes del nacimiento) a las gestantes con riesgo:

¿Cuándo está indicado?

Molecular:

- Antecedentes familiares de enfermedad genética molecular

Cromosómico:

- Edad materna avanzada
- Hijo anterior afecto de anomalía cromosómica
- Progenitor portador de anomalía cromosómica
- Malformación fetal detectada ecográficamente
- Retraso de crecimiento intrauterino
- Screening bioquímico alterado
- Gestación conseguida tras ICSI por semen de muy baja calidad

Amniocentesis/Biopsia Corial: Es la extracción de una muestra de líquido amniótico o vellosidades coriales para realizar un diagnóstico genético sobre el feto, actualmente son las técnicas más extendidas, se realiza en el periodo comprendido entre las semanas 14-16 y se obtiene un resultado molecular o cariotipo completo en 15 días.

QF-PCR/FISH: Son los test de diagnósticos más rápidos, nos permiten detectar alteraciones cromosómicas numéricas (aneuploidias) en 24-48 horas.

Array CGH: Son test que nos aportan una mayor resolución, detectan pequeños desequilibrios a lo largo de toda la estructura del cromosoma de hasta 100 kb y alteraciones en más de 140 genes asociados a retraso mental, autismo, cardiopatías o síndromes malformativos.

Expertos en calidad

Apostamos por la calidad y nuestro laboratorio de genética participa en programas de control de calidad externos de la EQA (External Quality Assessment) y la AEDP (Asociación Española de Diagnóstico Prenatal) en la realización de sus diagnósticos y está certificado por la empresa SGS acreditada por la ENAC (Entidad Nacional de Acreditación) frente a la norma ISO 9001:2000.

