

RESULTATS CITOGENÈTICS EN DONANTS D'OÒCITS

Ramon Batallé, Marta Solà, Raquel Romero i M. Rosa Martorell

Unitat de Reproducció Humana i Diagnòstic Genètic, Clínica Girona.

Joan Maragall, 26, 1a planta. 17002 Girona. labgen@girofv.com.

Resum

Presentem un estudi citogenètic realitzat en dones donants d'oòcits a la Unitat de Reproducció Humana i Diagnòstic Genètic de la Clínica Girona durant els anys 1997-2008. Durant aquest període s'han realitzat 3.379 cariotips de donants en mostres de sang perifèrica, dels quals 3.356 (99,3 %) eren cariotips normals i 23 presentaven anomalies cromosòmiques. S'han considerat normals tots els polimorfismes, tal com l'ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature) actual, de l'any 2005, recomana. Tot i que el nombre de cariotips anòmals en donants d'oòcits és el poblacional i, per tant, baix, es recomana realitzar sempre un cariotip abans de l'ús d'aquests oòcits en les tècniques de reproducció assistida.

Paraules clau: citogenètica, donants d'oòcits, anomalies cromosòmiques.

Abstract

Here we present a cytogenetic study carried out on oocyte donors from Unitat de Reproducció Humana i Diagnòstic Genètic Clínica Girona between 1997 and 2008. During this period, we analysed 3,379 donor karyotypes from peripheral blood lymphocytes, of which 3,356 (99.3%) were normal karyotypes and 23 presented chromosomal abnormalities. We considered all the polymorphisms to be normal, as the current ISCN (International System for Human Cytogenetic Nomenclature), year 2005, advises. Although the number of abnormal karyotypes in oocyte donors is as low, as would be expected of any normal person, we nevertheless recommend performing a karyotype study before using these oocytes in assisted reproductive technologies.

Key words: cytogenetic, oocyte donors, chromosomal abnormalities.

La donació d'oòcits ha anat augmentant al llarg dels anys a mesura que les tècniques en reproducció assistida milloraven i n'augmentava la demanda. Per assegurar l'èxit dels tractaments de fertilitat s'ha de garantir un mínim de qualitat en els oòcits quan és necessària la donació. Una de les proves més comunes de realitzar en les donants d'òvuls és el cariotip. Gràcies a aquesta prova podrem disminuir els riscos d'obtenir oòcits cromosòmicament anòmals que posin en perill la viabilitat dels embrions resultants i, per tant, l'èxit del tractament de fertilitat. A la Unitat de Reproducció Humana i Diagnòstic Genètic de la Clínica Girona s'han realitzat 3.379 cariotips de do-

nants en mostres de sang perifèrica durant els anys 1997-2008. Les edats de les donants estaven compreses entre 18 i 35 anys. Del total de cariotips realitzats, uns 3.356 (99,3 %) eren normals, tal com es veu a la figura 1, i 23 cariotips presentaven anomalies cromosòmiques (vegeu-ne un exemple a la figura 2). La baixa incidència d'anomalies cromosòmiques trobada en la nostra sèrie, en comparació d'altres autors (Ravel *et al.*, 2007; Wallerstein *et al.*, 1998), podria estar relacionada amb el nombre total de cariotips estudiats. A més, en la nostra sèrie, tal com l'ISCN actual, de l'any 2005, recomana, s'han considerat normals tots els polimorfismes de les re-

Taula 1

Anomalies cromosòmiques (23)	Total (%)	Tipus d'anomalia
Numèriques	11 (47,8 %)	TX (2) +mar (1) Mosaics gonosomals (8)
Estructurals	12 (52,2 %)	Translocacions recíproques (5) Translocacions robertsonianes (4) Inversions (3)

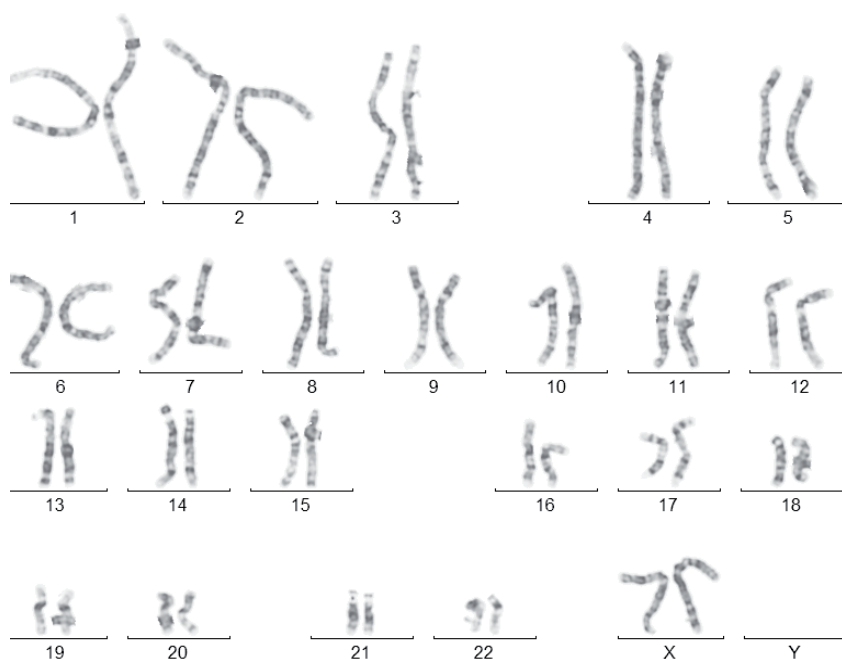


Figura 1. Cariotip normal: 46, XX.

gions heterocromàtiques dels cromosomes 1, 9, 16 i Y, així com les variacions dels satèl·lits dels cromosomes dels grups D i G. Tot i això, hem considerat oportú comptabilitzar dins del grup de cariotips normals els casos d'inversions del cromosoma 9, a causa de l'existència d'estudis que la relacionen amb infertilitat. Així, la inversió del cromosoma 9 amb diferents punts de trencament s'ha observat en 38 casos, fet que representa un 1,1 % dels casos de nor-

malitat. Aquesta dada és molt semblant a l'1,01 % observat per altres autors (Demirhan *et al.*, 2008).

Quant a anomalies cromosòmiques, s'han trobat 11 casos d'anomalies numèriques i 12 casos d'anomalies estructurals, de les quals 5 casos són translocacions recíproques, 4 casos són translocacions robertsonianes i 3 casos inversions cromosòmiques (vegeu la taula 1).

Com a conclusió podem dir que, tot i que les do-

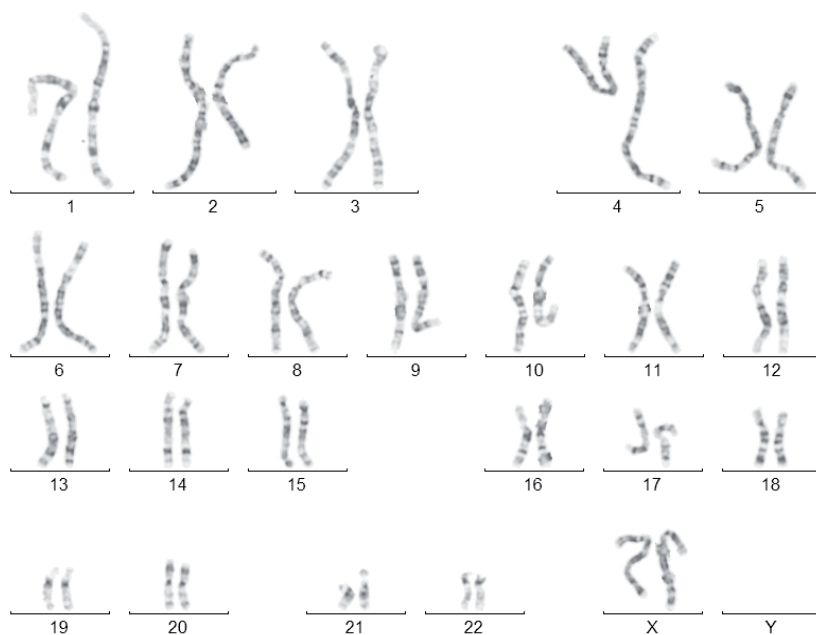


Figura 2. Exemple de cariotip anòmal: 46,XX,t(2;4)(q13;q27).

nant d'òocits són considerades fenotípicament normals i, per tant, el risc d'anomalies cromosòmiques és el poblacional, cal remarcar la rellevància d'efectuar un cariotip convencional sistemàticament.

BIBLIOGRAFIA

- DEMIRHAN, O.; PAZARBASI, A.; SULEYMANOVA-KARAHAN, D.; TANRIVERDI, N.; KILIN, Y. (2008). «Correlation of clinical phenotype with a pericentric inversion of chromosome 9 and genetic counseling». *Saudi Med. J.*, 29(7): 946-951.
- ISCN (2005). *An international system for human genetic nomenclature*. SHAFFER, L. G.; TOMMERUP, N. [ed.]. Basilea: Karger.
- RAVEL, C.; LETUR, H.; LANNOU, D. LE; BARTHÉLÉMY, C.; BRESSON, J. L.; SIFFROI, J. P.; GENETICS COMMISSION OF THE FRENCH FEDERATION OF CECOS (2007). «High incidence of chromosomal abnormalities in oocyte donors». *Fertil. Steril.*, 87(2): 439-441.
- WALERSTEIN, R.; JANSEN, V.; GRIFO, J. A.; BERKELEY, A. S.; NOYES, N.; LICKER, J.; LICCIARDI, F. (1998). «Genetic screening of prospective oocyte donors». *Fertil. Steril.*, 70(1): 52-55.