Pruebas genéticas para la reproducción

ANÁLISIS PRECONCEPCIONAL

Finalidad: Evaluación del riesgo reproductivo y estudio de la infertilidad

Muestra: Sangre periférica

CARIOTIPO
Reordenamientos cromosómicos o neuploidías de los cromosomas sexuales

CRIBADO DE PORTADORES
Evaluación del riesgo de enfermedades recesivas graves

ANÁLISIS DE PREMUTACIÓN DEL X FRÁGIL
Para la insuficiencia ovárica prematura

ESTUDIO DE FIBROSIS QUÍSTICA
Para la azoospermia obstructiva

MICRODELECIONES DEL CROMOSOMA Y
Para la azoospermia y la oligospermia

ANÁLISIS PREIMPLANTACIONAL

Finalidad: Identificación de anomalías genéticas y cromosómicas en los embriones

Muestra: Células biopsiadas
(día 3, 5-7 del desarrollo embrionario)

Test Genético Preimplantacional (PGT)

PGT-A (para aneuploidías)
Detección de aneuploidías cromosómicas

PGT-SR (para reorganizaciones estructurales)
Detección de desequilibrios cromosómicos

PGT-M (para enfermedades monogénicas)
Detección de variantes genéticas específicas asociadas a enfermedades monogénicas

ANÁLISIS PRENATAL

Finalidad: Evaluación genética fetal durante el embarazo, especialmente en casos de alto riesgo

Prueba prenatal no invasiva (TPNI)
Muestra: sangre periférica materna, 1er trimestre. Cribado de alteraciones/microdeleciones/micro-duplicaciones cromosómicas

Prueba prenatal invasiva
Muestra: tejido placentario, líquido amniótico o sangre fetal

i. Análisis cromosómico
ii. Variantes en el número de copias (CNV) y polimorfismos de un solo nucleótido (SNP)
iii. Secuenciación génica