

Las anomalías genéticas más graves de óvulos y espermatozoides se detectan pocas horas después de la fecundación

[Multimedia](#)

Según los directores de la Clínica MARGen de Granada, es muy importante identificar estas anomalías antes de la primera división celular y realzar su seguimiento

Existen distintas anomalías genéticas en los embriones humanos y las más graves se pueden detectar pocas horas después de la fecundación, antes de la primera división celular del óvulo recién fecundado.

Las anomalías detectadas en esta fase del desarrollo, reflejan problemas heredados de un espermatozoide u el óvulo y, por tanto, afectarán a la totalidad de las células del futuro embrión.

Otras anomalías originadas por errores de divisiones de embriones más avanzados solo afectan a una parte de las células embrionarias, una condición llamada “mosaicismo”, que puede corregir el mismo embrión, quitando las células defectuosas y sustituyéndolas con células sanas.

Un estudio recién publicado por científicos alemanes y británicos en la revista científica [Cell](#) aborda este tipo de anomalías y confirma las tesis de diferentes estudios publicados en los últimos veinte años por el equipo de científicos de la [clínica MARGen](#) de Granada, liderado por el doctor Jan Tesarik y la doctora Raquel Mendoza Tesarik.

Según estos científicos, todas las células del cuerpo humano tienen mecanismos de control (“checkpoints”) que verifican el cumplimiento de los pasos previos antes de permitir la replicación del ADN y la división celular. Si las células no cumplen las condiciones necesarias para un desarrollo normal, los “checkpoints” actúan de dos modos. Primero, retrasan el proceso del desarrollo, esperando una corrección espontánea de la anomalía detectada. Segundo, si esta corrección no ocurre, las células reciben una señal para la autodestrucción.

Este mecanismo funciona perfectamente en las células somáticas de los individuos adultos. Sin embargo, en el caso de los embriones, su acción es incompleta, para no frenar la progresión del desarrollo embrionario. De esta manera, los embriones son más propensos a sufrir diferentes tipos de anomalías cromosómicas, en comparación con las células de personas adultas. “Los mecanismos de control -explica el doctor Tesarik- funcionan también en los embriones, aunque con una eficiencia inferior y el “checkpoint” principal actúa en

los óvulos recién fecundados, antes de la primera división embrionaria”.

Entre la fecundación y la primera división celular del embrión, el ADN del óvulo y del espermatozoide están separados en dos diferentes núcleos, llamados “pronúcleos”. El pronúcleo femenino contiene el ADN materno, mientras que el pronúcleo masculino se forma a partir del núcleo del espermatozoide y contiene el ADN paterno. Ambos pronúcleos fusionan rápidamente y dan lugar a la primera división celular del embrión. Y es aquí cuando el “checkpoint” principal en la embriogénesis temprana humana. “Si el sistema detecta una anomalía en uno de los dos pronúcleos -señal el doctor Tesarik-, frena la progresión del pronúcleo afectado hacia la condición que permita su fusión con el otro. Este “retraso” se puede detectar por una observación microscópica no invasiva de los óvulos fecundados”.

Estudios pioneros

A principios de este siglo, varios grupos de científicos (España, Italia, Francia, Turquía), dirigidos por el doctor Jan Tesarik, publicaron tres estudios demostrando que los retrasos del desarrollo de uno de los pronúcleos con respecto al otro señalan un riesgo importante de la parada espontánea del desarrollo embrionario, de un fallo de implantación y de las anomalías genéticas de los embriones y el estudio reciente germano-británico confirma estas observaciones y explica su mecanismo molecular.

Origen de estas anomalías

Existen dos causas principales de las anomalías genéticas (cromosómicas) de los embriones humanos. El problema puede ser causado por una aneuploidía (un número inadecuado de cromosomas) en uno de los dos gametos (el óvulo o el espermatozoide). Otras anomalías pueden resultar de errores de las divisiones celulares de los óvulos recién fecundados. Las anomalías resultantes de aneuploidías de los óvulos o de los espermatozoides suelen ser más dañinas, ya que se transmiten, durante el desarrollo posterior del embrión, a la totalidad de sus células. Las anomalías resultantes de errores de las divisiones celulares de los óvulos recién fecundados son menos serias, ya que resultan en un “mosaicismo cromosómico” que puede ser corregido por los embriones mismos. De hecho, hay otro “checkpoint” importante durante la embriogénesis humana, relacionado con la activación de la expresión genómica en los embriones. Las células con anomalías no activan la expresión genómica y terminan fragmentadas. Así el embrión pierde unas cuantas células pero llega a mantener su integridad genética.

En cuanto a las anomalías del primer tipo (resultantes de las anomalías de los óvulos o de los espermatozoides), el estudio germano-británico resalta la importancia de su detección en los óvulos recién fecundados, antes de la primera división celular. Este protocolo se realiza desde hace años por el equipo de [clínica MARGen](#) de Granada. “Esta evaluación es muy importante -indican los doctores Tesarik y Mendoza Tesarik-, ya que el “checkpoint” actuando al nivel de los pronúcleos no es completo. El retraso en la evolución del pronúcleo afectado, raramente impide la evolución de los óvulos afectados. Por lo cual, los embriones con anomalías pueden seguir adelante, y algunos de ellos pueden llegar incluso hasta el estadio de blastocisto (día 5 después de la fecundación). Si esta evaluación está combinada con las tradicionales, realizadas en los días

siguientes, se aumenta aún más la precisión”.

Según los científicos granadinos, los pacientes tienen que estar informados del estado de sus embriones de una manera más detallada posible. “Si algún embrión, con una evaluación desfavorable el primer día después de la fecundación, llega al estado de blastocisto, 5 días después, un análisis por diagnóstico genético preimplantacional se puede proponer a las parejas para confirmar la situación actual de los embriones”.
