



DOCUMENTO

Recomendaciones para el estudio genético de la pareja con alteraciones en la reproducción

Concepción Alonso Cerezo^{a,b,*}, María Carmen Cañadas Gálvez^{c,d}, Luis Alfonso de la Fuente Hernández^{e,f}, Carlos García-Ochoa^{g,h}, José Miguel García Sagredoⁱ, Victoria González Villafañez^{c,j}, Mercedes Marcos González^{k,l}, Rafael Oliva Virgili^m y María Orera Clemente^{n,ñ}

^aAsociación Española de Biopatología Médica, España

^bUnidad de Genética, Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario de la Princesa, Madrid, España

^cSociedad Española de Ginecología y Obstetricia, Madrid, España

^dLaboratorio de Fecundación in Vitro, Clínica GINEFIV, Madrid, España

^eSociedad Española de Fertilidad, España

^fInstituto Europeo de Fer

^gAsociación Española de

^hCentro de Fertilización

ⁱServicio de Genética Mé

^jUnidad de Ginecología,

^kSociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, España

^lLaboratorio de Andrología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^mServicio de Genética, Hospital Clínic, Barcelona, España

ⁿAsociación Española de Genética Humana, España

^ñUnidad de Genética, Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

**Documento completo
sólo para socios de AEFA**

Recibido el 7 de junio de 2009; aceptado el 17 de junio de 2009

Disponible en Internet el 24 de septiembre de 2009

PALABRAS CLAVE

Alteraciones en la reproducción;
Citogenética;
Consejo genético;
Estudios genéticos;
Recomendaciones

Resumen

Con el fin de mejorar la atención y el seguimiento de la pareja con alteraciones en la reproducción, varias asociaciones científicas y expertos han desarrollado las recomendaciones específicas para el estudio genético en la evaluación de los trastornos de la reproducción.

Siempre se debe garantizar un asesoramiento genético apropiado a la pareja, tanto antes como después del estudio genético. Las pruebas genéticas se han clasificado como pruebas altamente recomendables, recomendables u opcionales, según su resultado modifique el pronóstico. La indicación de las pruebas genéticas en la mujer con alteraciones en la reproducción se ha clasificado sobre la base de la historia clínica personal y familiar y puede abarcar el cariotipo en sangre periférica, el estudio molecular del gen *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*), de X frágil, del factor II, del factor V y de

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: calonsoc.hlpr@salud.madrid.org (C. Alonso Cerezo).