SIMPOSIO: DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO REPRODUCTIVO

SYMPOSIUM ON REPRODUCTIVE & NON-INVASIVE PRENATAL GENETIC DIAGNOSTICS

Madrid, 8-9 Junio 2017

Madrid, 8 th and 9 th June 2017

Lugar: Fundación Ramón Areces
C/ Vitruvio, 5 (Madrid)

Coordinadores del Simposio: **Ana Bustamante, Marta Rodríguez de Alba, María José Trujillo, Carmen Ayuso.**
Servicio de Genética. Hospital Univ. Fundación Jiménez Díaz

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA
Actividad considerada de interés divulgativo por la AEGH

Introducción:

Actualmente, la medicina ofrece diferentes opciones reproductivas a aquellas parejas con un riesgo elevado de tener descendencia afectada por alguna patología de origen hereditario. Entre estas opciones se encuentran el diagnóstico prenatal, o diagnóstico genético de un feto durante una gestación en curso, y el diagnóstico preimplantacional, o diagnóstico genético de los embriones obtenidos por técnicas de reproducción asistida antes de ser transferidos al útero materno. Estos dos campos han sufrido un gran avance en los últimos años gracias a la evolución experimentada principalmente en las técnicas diagnósticas.

Tradicionalmente, el diagnóstico prenatal genético implicaba la realización de una técnica obstétrica invasiva (biopsia corial o amniocentesis) para la toma de muestra de tejido fetal. Este abordaje lleva asociado un riesgo para la gestación al invadir el medio intrauterino. Derivado de la búsqueda de nuevos métodos menos invasivos, surgió uno de los grandes avances que ha experimentado el campo del diagnóstico prenatal en los últimos años: la incorporación de la muestra de sangre periférica materna como medio de aproximación al genoma fetal.

El descubrimiento de la presencia de material genético fetal en el torrente sanguíneo materno abrió un nuevo campo denominado Diagnóstico Prenatal No Invasivo (DPNI). Su presencia en la práctica clínica para el estudio de diferentes patologías cada vez es más mayor, representando una esperanzadora alternativa para un gran número de gestantes.

Por otra parte, el diagnóstico genético preimplantacional también representa una alternativa reproductiva para aquellos pacientes portadores de determinadas enfermedades genéticas o anomalías cromosómicas que desean tener descendencia libre de estas enfermedades. Mediante este abordaje se estudian los embriones procedentes de un proceso de Fecundación *in vitro* para seleccionar aquellos no portadores del defecto genético familiar o de aneuploidías.

El diagnóstico reproductivo no se limita a la detección de anomalías genéticas. Sus objetivos también incluyen el asesoramiento genético previo a la gestación que se imparte a una pareja con riesgo de tener un hijo con un determinado defecto proporcionando información, seguridad y reducción de la ansiedad en estas parejas.
Los nuevos avances experimentados en este campo tanto a nivel preimplantacional como prenatal suponen un reto a la hora de informar a una pareja de una manera precisa e individualizada en las consultas de asesoramiento genético y reproductivo. Además generan nuevos dilemas éticos que deben ser considerados y evaluados.

Este Simposio mostrará los últimos avances en el campo genética reproductiva a nivel preimplantacional, prenatal, e, incluso, preconcepcional.

SUMMARY:

Currently, medicine offers a variety of reproductive options to couples with a high risk of having offspring affected by hereditary diseases. These options include prenatal diagnosis, or genetic diagnosis of a fetus during an ongoing gestation, and preimplantation diagnosis, meaning genetic diagnosis of the embryos obtained by assisted reproductive techniques before transfer to the uterus. These two fields have advance substantially in recent years, primarily due to the evolution of diagnostic techniques.

Traditionally, prenatal genetic diagnosis involved performing an invasive obstetric technique (chorionic biopsy or amniocentesis) for fetal tissue sampling. This approach carries a risk for the pregnancy due to the invasion of the intrauterine environment. The search for new, less invasive methods led to the discovery of fetal genetic material in the maternal bloodstream, opening a new path of opportunity for study of the fetal genome. Incorporation of this diagnostic approach in routine clinical practice began a decade ago, though the number of diagnoses for which it was employed remained limited. Over the years, and thanks to the higher sensitivity of the molecular techniques, the range of diagnoses has expanded, thus presenting a hopeful alternative for many pregnant women. This is nowadays known as non-invasive prenatal diagnosis (NIPD).

On the other hand, preimplantation genetic diagnosis (PGD) also represents a reproductive alternative for those patients with certain genetic diseases or chromosomal anomalies who wish to have healthy offspring. In PGD, embryos from in vitro fertilization are studied to select those embryos that are free of the familial genetic defect or chromosomal defect, which are then used for uterine transfer.

Reproductive diagnosis, however, is not limited to the detection of genetic abnormalities. The process also includes pre-gestational genetic counselling, providing couples with information that may help them select the best reproductive option for their personal circumstances.

Recent advances in reproductive medicine, both at the pre-implantation and prenatal levels, also come with certain challenge. For one, couples need precise and individualized information. Additionally, emerging ethical dilemmas must be considered and evaluated.

This symposium will feature the latest advances in reproductive genetics at the preimplantation, prenatal, and preconception levels.

PROGRAMA // PROGRAMME

Día 1// Day 1 (8th June 2017)

9.15-9.30h **Bienvenida e Introducción al SIMPOSIO**
Opening & Welcome to the Symposium
Dr. M. Rodríguez de Alba, Dr. A. Bustamante y representante de la F. Ramón Areces

Sesión 1: ASESORAMIENTO GENÉTICO REPRODUCTIVO
Session 1: REPRODUCTIVE GENETIC COUNSELLING

9.30-10.15 **Asesoramiento genético en la era del Cribado Prenatal No Invasivo en Sangre Materna**
Counselling for aneuploidy in the era of cell free DNA testing

Dr. Celine Lewis. Genetics and Genomic Medicine, UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, UK.

10.15-11.00 **El papel de la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN)**
The role of the Spanish Society of Genetic Counselling (SEAGEN)
Dr. Clara Serra-Juhé. Universidad Pompeu Fabra, Barcelona, Spain, CIBERER.

11.00-11.30 Pausa // *BREAK*

11.30-12.15 **La realidad de la consulta de asesoramiento genético reproductivo**
The reality of reproductive genetic counselling
Dr. Maria Juliana Ballesta. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, Spain, CIBERER.

Sesión 2: DIAGNÓSTICO PRENATAL
Session 2: CONVENTIONAL PRENATAL DIAGNOSIS

12.15-13.00 **Hallazgos inesperados en Diagnóstico Genético Prenatal**
Incidental findings in conventional Prenatal Diagnosis
Dr. Julián Nevado. INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid, Spain, CIBERER.

13.00-13.45 **El futuro del cribado combinado**
The future of triple screening
Dr. José Luis Bartha. Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, Spain.

13.45-14.00 CONCLUSIONES Y DISCUSION// *Conclusions and Discussion*

14.00-16.00 Descanso // *LUNCH BREAK*

Sesión 3: ESTUDIO PRENATAL EN SANGRE MATERNA: CRIBADO DE ANEUPLOIDÍAS Y DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

Session 3: NON-INVASIVE PRENATAL ANEUPLOIDY SCREENING AND DIAGNOSIS OF MONOGENIC DISORDERS

16.00-16.45 **Incorporación del cribado no invasivo de aneuploidías en sangre materna en el Sistema Nacional de Salud**

Incorporation of NIPT in the Spanish National Health System

Dr. Miguel Ángel Moreno. Servicio de Genética. Hospital Ramón y Cajal, Madrid, Spain, CIBERER.

16.45-17.30 **Experiencia canadiense en el traslado del NIPT a la práctica clínica: Proyecto PEGASUS**

Canadian experience in the translation of the NIPT into clinical practice: PEGASUS Project

Dr. Francois Rousseau. Department of Molecular Biology. Université Laval, Québec, Canada.

17.30-18.15 **Diagnóstico Prenatal No Invasivo en sangre materna de la enfermedad de *Duchenne* y Atrofia Muscular Espinal**

NIPD of Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy

Dr. Stephanie Allen. *West Midlands Regional Genetics Laboratory. Birmingham Women´s NHS Foundation Trust. UK.*

18.15-19.00 **Implementación del Diagnóstico Prenatal No Invasivo de enfermedades monogénicas en un Servicio Nacional de Salud**

Implementing Non-Invasive Prenatal Diagnosis (NIPD) of monogenic diseases in a National Health Service Laboratory

Dr. Fiona McKay. *Genetics and Genomic Medicine, UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, London, UK.*

***Final del Día**/ End of Day 1*

Día 2// Day 2 (9th June 2017)

Sesión 4: DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP)
Session 4: PREIMPLANTATION GENETIC DIAGNOSIS (PGD)

9.30-10.15 Transferencia de pronúcleo vs DGP de enfermedades mitocondriales
Mitochondrial donation vs PGD of mitochondrial diseases
Dr. Louise Hyslop. Newcastle Fertility Centre, UK.

10.15-11.00 La eficacia de la selección HLA embrionaria
The efficiency of the HLA embryo selection
Dr. Ana Peciña. *Unidad de Genética. Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, Spain, CIBERER.*

11.00-11.30 Pausa// BREAK

11.30-12.15 DGP en pacientes con cáncer hereditario
PGD in inherited cancer
Dr. Isabel Lorda. *Servicio de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, Spain, CIBERER.*

12.15-13.00 Estudio Preconcepcional de enfermedades genéticas
Carrier testing for genetic diseases
Dr. Lluis Armengol. *QGenomics, Barcelona, Spain.*

13.00-13.45 CRISPR y edición génomica embrionaria
CRISPR and Genome editing in Human Embryos
Dr. Jose María Millán. IIS- Hosp. Universitario La Fe, Valencia, Spain. CIBERER

Sesión 5: ASPECTOS ÉTICOS DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO REPRODUCTIVO
Session 5: ETHICAL ISSUES OF THE REPRODUCTIVE GENETIC DIAGNOSIS

13.45-14.30 Aspectos éticos en la nueva era de la genética reproductiva
Ethical aspects in the new era of reproductive genetic diagnosis
Dr. Antina de Jong. Dutch Medical Association, *Netherlands.*

14.30- Cierre del Simposio/ *Closing Session*