

Paniagua Narvárez C. Adrián<sup>1</sup>, Arroyo Díaz Gonzalo<sup>1</sup>, Morales Henandez F. Vanesa<sup>2</sup>, Rivera Chavez Zaira<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Residente de Cuarto Año de Ginecología y Obstetricia INPer

<sup>2</sup> Médico Adscrito al Departamento de Biología de la Reproducción Humana INPer

<sup>3</sup>Residente de Segundo Año de Biología de la Reproducción Humana INPer

## Introducción

La pérdida gestacional recurrente (PGR), supone una entidad multifactorial y en ocasiones de causa desconocida, por lo cual puede generar un gran impacto sobre las parejas. De acuerdo a la ESHRE, se define como “pérdida de dos, tres o más gestaciones consecutivas”.

Como factores de riesgo importantes se asocian la edad y el número de pérdidas, el riesgo de pérdida sin antecedentes es del 12 al 15% y con 3 pérdidas hasta del 31 a 40%. De los 20 a 30 años el riesgo es de aproximadamente 12% y a partir de los 40 años es de hasta un 51%.

Los factores causales de PGR son diversos e incluso se puede no tener una causa establecida (50%), los demás factores los podemos dividir en anatómicos, genéticos, endocrino, inmunes (trombofilias, inmunidad tiroidea) y masculinos.

Las aneuploidías son la causa más frecuente de la pérdida de un embarazo, proporcionando una causa aproximadamente al 70% de los embarazos espontáneos y el 30 a 50% de pérdidas recurrentes. La causa genética mejor estudiada de PGR es la traslocación balanceada de uno de los padres.

## Objetivo

Evaluar la prevalencia de alteraciones genéticas como causa de pérdida gestacional recurrente.

## Material y Métodos

Estudio retrospectivo, transversal, descriptivo. Búsqueda de datos en el expediente electrónico del Instituto Nacional de Perinatología.

Se incluyeron pacientes con diagnóstico de PGR dentro del periodo de enero 2017 a enero 2020.

## Resultados

Un total de 209 pacientes con diagnóstico de PGR fueron incluidas. La media de embarazos fue de 5 embarazos y la media de abortos fue de 3 abortos.

Del total de pacientes, en 173 no fue valorado el factor genético, lo cual corresponde a un 83%.

En el 11% de las pacientes fue solicitado el estudio genético y en el 6% se encontró alguna alteración de dicho factor. (Figura 1)

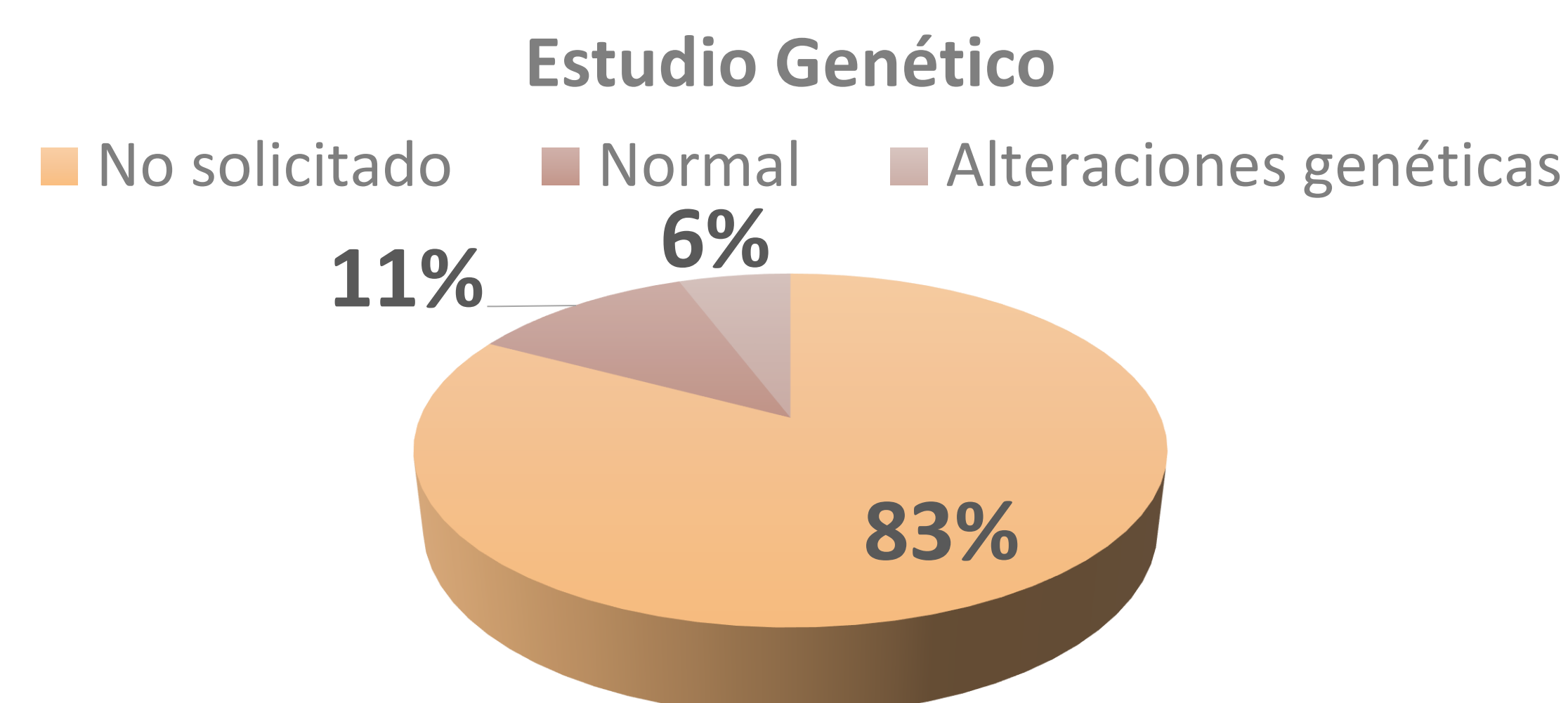


Figura 1. Pacientes con PGR en las que se realizó estudio genético.

El estudio genético fue solicitado en un total de 36 pacientes, de las cuales fue normal en 24 y encontrando alguna alteración genética en 12 pacientes, correspondiendo al 33.3%.

## Pacientes con alteración en el Factor Genético

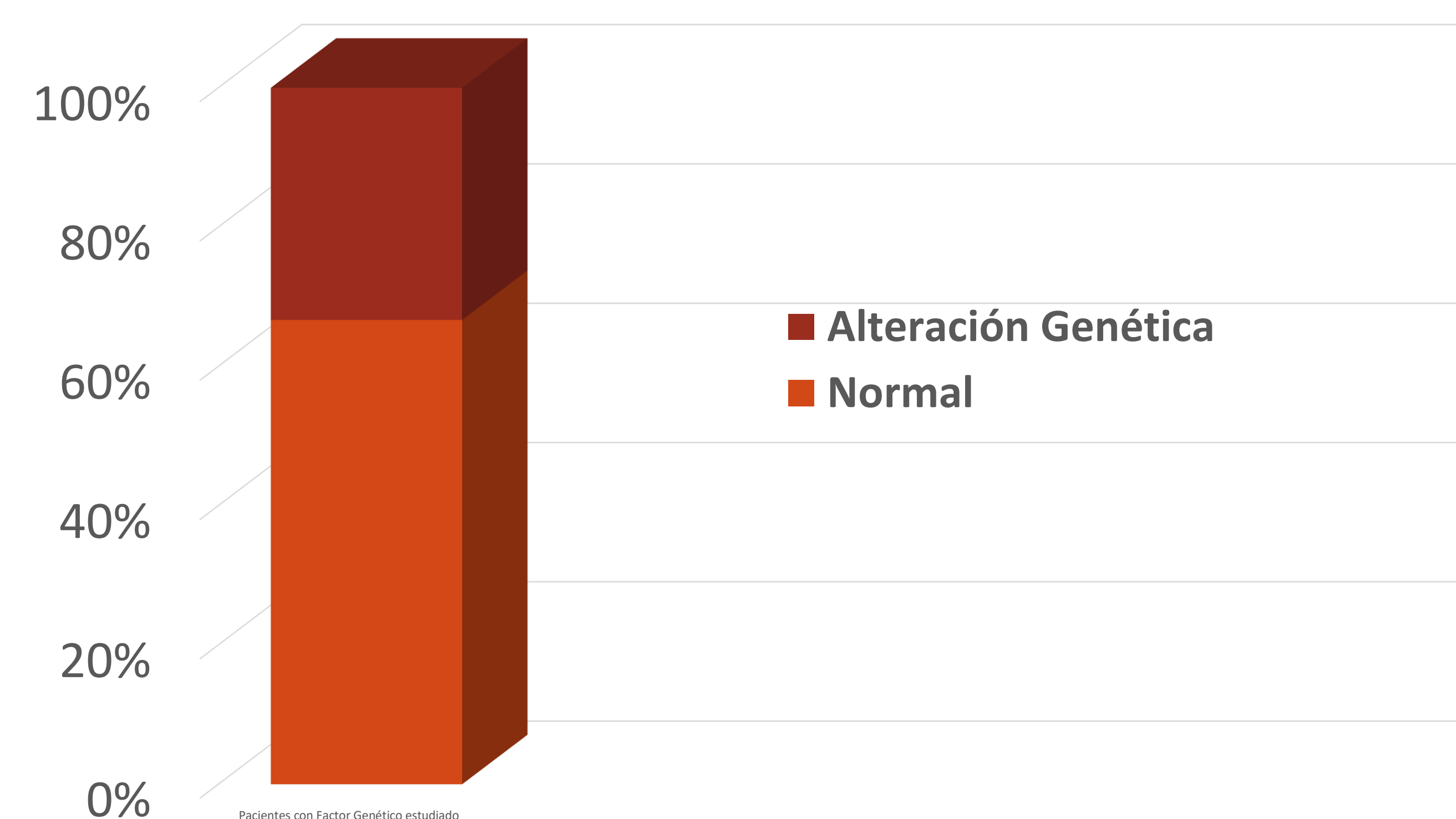


Figura 2. Porcentaje de pacientes con alteración en el Factor Genético

La alteración genética más prevalente fue la mutación del gen de la metil tetrahidrofolato reductasa, con una prevalencia del 50%, seguido de el hallazgo de una traslocación (41.6%) y un caso de enfermedad lisosomal (8.4%).

## Alteraciones en Pacientes con Factor Genético

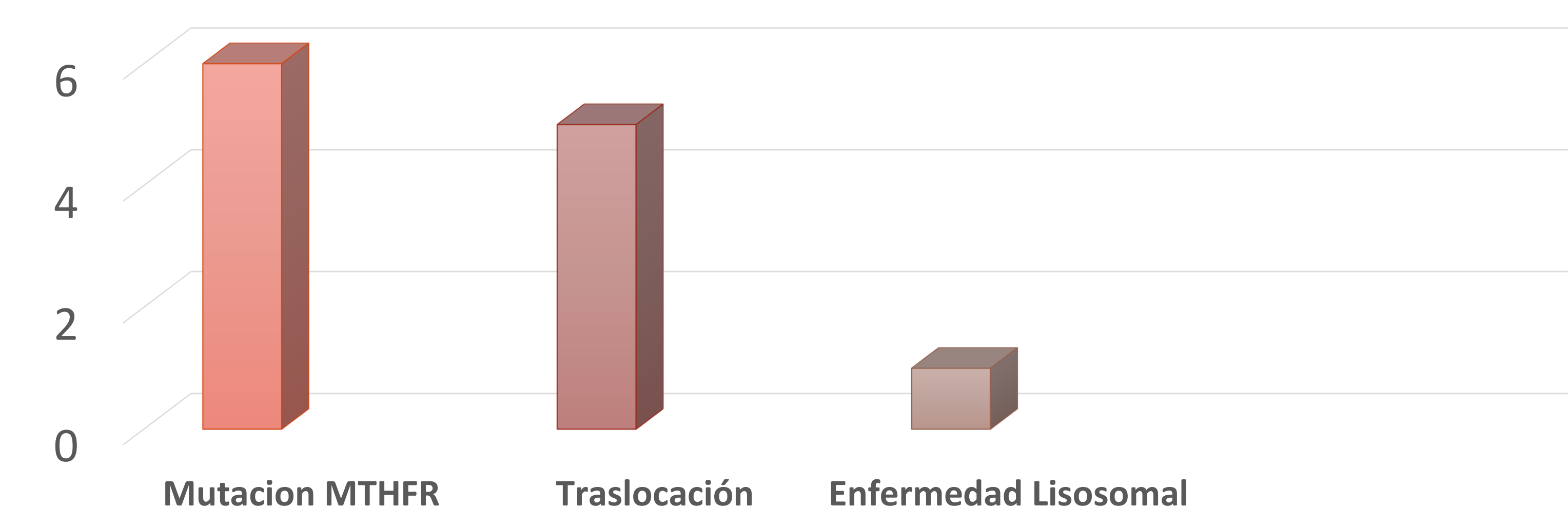


Figura 3. Alteraciones Genéticas encontradas en pacientes con PGR

## Discusión

La prevalencia de alteraciones genéticas como causa de PGR de forma global se estima en un 2 a 5%,<sup>3</sup> en nuestro estudio se encontró en un 5.7% siendo similar a la reportada de forma mundial.

Una gran limitante es la falta de estudio genético dentro del protocolo de PGR, por diversos motivos como el abandono del seguimiento o falta de autorización de estudios genéticos. En nuestro estudio se observó que a pesar de que en muchas pacientes no se realiza el estudio del factor genético, en las que se realiza hasta una tercera parte resulta con alteraciones (33.3%). Lo que nos podría indicar que de realizar un estudio genético adecuado en todos los casos de PGR, probablemente la prevalencia global aumentaría por lo cual es necesario que se incluya en la evaluación de PGR.

## Conclusiones

Las identificaciones de las causas genéticas de PGR es de gran importancia ya que ofrece un diagnóstico y puede impactar en el pronóstico a futuro de las parejas que sufren esta condición.

## Bibliografía

1. ESHRE Guideline Group on RPL, Bender Atik R, Christiansen OB, Elson J, Kolte AM, Lewis S, Middeldorp S, Nelen W, Peramo B, Quenby S, Vermeulen N, Goddijn M. ESHRE guideline: recurrent pregnancy loss. Hum Reprod Open. 2018 Apr 6;2018(2):hoy004.
2. Tise CG, Byers HM. Genetics of recurrent pregnancy loss: a review. Curr Opin Obstet Gynecol. 2021 Apr 1;33(2):106-111
3. Rivera-Chávez Z, Morales-Hernández FV, Godines-Enríquez MS, León Domínguez JA. Prevalencia de las causas de pérdida gestacional recurrente en un centro médico de tercer nivel de atención. Ginecol Obstet Mex 2022; 90 (7): 559-568