

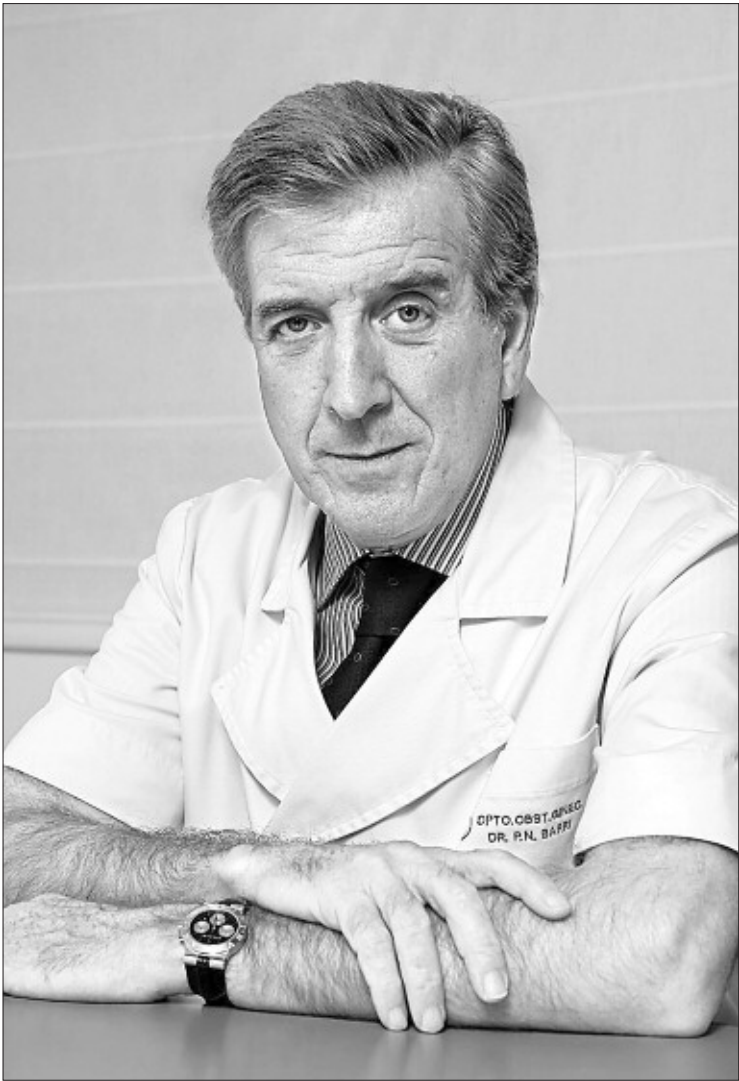
Primer embarazo por selección genética para evitar una rara enfermedad hereditaria

El diagnóstico genético preimplantacional librerá a dos niñas de la exostosis múltiple paterna

MÓNICA L. FERRADO, **Barcelona**
El próximo mes de octubre, una mujer catalana dará a luz dos niñas gemelas libres de una enfermedad hereditaria extraña que padece el padre, la exostosis múltiple, que afecta a las articulaciones y a los huesos, y que comporta una vida plagada de intervenciones quirúrgicas.

Cuando uno de los progenitores es portador del gen que provoca esta enfermedad, es cuestión de cara o cruz: hay un 50% de posibilidades que el futuro bebé la sufra. Sin embargo, esta pareja ha logrado sortear las leyes de la genética gracias a la intervención del Instituto Universitario Dexeus, que ha logrado seleccionar e implantar en la madre embriones sanos, tras aplicar la técnica de diagnóstico genético preimplantacional (DGP), que consiste en caracterizar genéticamente los embriones de una pareja para transferir al útero materno tan sólo aquel o aquellos que hayan sido diagnosticados como sanos para la patología diagnosticada.

Los futuros padres, que prefieren mantenerse en el anonimato, acudieron a la Dexeus a principios de año para iniciar el tratamiento. Antes, habían acudido a una clínica de Holanda donde al padre, que padece la



Pere Barri, del Instituto Universitario Dexeus de Barcelona.

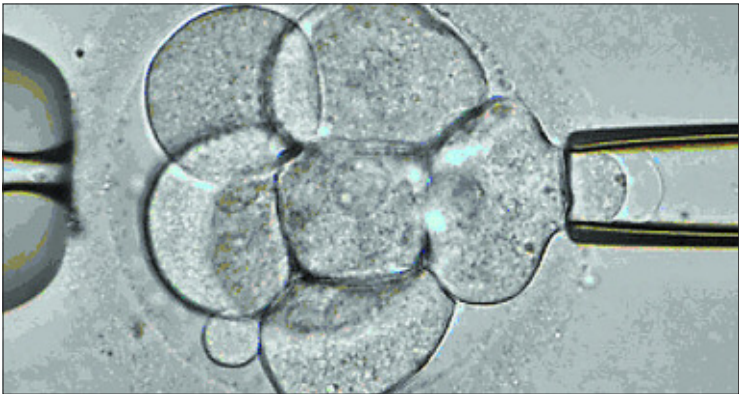
El análisis del ADN de una célula permite seleccionar un embrión sin la enfermedad

enfermedad, se realizó un diagnóstico genético para determinar exactamente la mutación genética que relacionada con el desarrollo de la patología que padece.

“Puede venir de tres genes distintos, y por eso es importante hacer antes un diagnóstico genético para ver en cuál de los tres está localizada exactamente”, explica Monica Parriego, responsable del laboratorio de Diagnóstico Genético Preimplantacional del USP Instituto Universitario Dexeus. En el análisis genético se detectó que la mutación estaba en el gen EXT2, y con este informe acudió la pareja al Instituto Dexeus para conocer las posibilidades de evitar que su descendencia heredase este gen.

En el laboratorio de Dexeus, en colaboración con la empresa Sistemas Genómicos, realizaron la puesta a punto del diagnóstico genético preimplantacional para adaptarlo a la detección de exomatosis múltiple. Aunque la técnica para practicar este tipo de pruebas está desarrollada y se aplica ya a más de un centenar de enfermedades, cada patología requiere una serie de protocolos concretos y, en este caso, por tratarse de una enfermedad muy rara, no existía, por lo que es la primera vez que se aplica en todo el mundo.

Para llevar a cabo el diagnóstico, es necesaria la realización



Biopsia al tercer día de desarrollo del embrión.

Huesos cortos y deformes

La exostosis múltiple es una enfermedad hereditaria rara del cartílago de crecimiento de los huesos y las articulaciones, que afecta a 1 de cada 50.000-100.000 recién nacidos, con mayor incidencia en los varones.

Afecta sobre todo a las extremidades. Se acostumbra a

diagnosticar a edades tempranas, y se caracteriza por el acortamiento y deformación de los huesos, lo que comporta numerosas intervenciones quirúrgicas y, por tanto, supone un grave deterioro de la calidad de vida del paciente.

No existe ningún tratamiento curativo. El progreso de la enfermedad es

mayor en las épocas de mayor crecimiento, deteniéndose en la edad adulta, con el cierre de los cartílagos.

La herencia de la enfermedad es autosómica dominante, es decir, que el riesgo de tener un hijo con la patología, estando afectado uno de los progenitores, en este caso el padre, es de un 50%.

de un ciclo de fecundación *in vitro* para obtener embriones y posteriormente realizar el análisis genético de cada uno de ellos. Esto significa que primero se induce hormonalmente al ova-

rio para producir óvulos maduros, que son inseminados con una muestra de semen del cónyuge. En este caso, la fecundación ha sido por microinyección espermática, una técnica de alta

precisión que consiste en inyectar un solo espermatozoide dentro del óvulo.

Cuando no se tiene que realizar este tipo de diagnóstico, la fecundación se realiza generalmente con un mayor número de espermatozoides. Los que no tienen éxito con frecuencia permanecen alrededor del óvulo fecundado, algo que, en algunos diagnósticos genéticos de este tipo, “podría distorsionar los resultados”.

El siguiente paso consiste en realizar una biopsia del embrión al tercer día de la fecundación. “En tres días, tienes un embrión con seis u ocho células, de las que sólo puedes extraer una o dos para analizar su material genético”, explica Mónica Perriego. Tras realizar el análisis genético de la célula biopsiada, se detecta si el gen de la enfermedad analizada está presente o no y se seleccionan los embriones que no lo tienen para proceder a la implantación.

Esta pareja tendrá dos niñas gemelas porque, al igual que se hace con todas las fecundaciones *in vitro*, a la madre se le han implantado dos embriones para asegurar el éxito y, en este caso, los dos han seguido adelante. Es el primer embarazo de la pareja, que también ha conservado congelados otros tres embriones

Las técnicas de diagnóstico genético sobre el embrión tienen unos 12 años

que han pasado por el diagnóstico por si en un futuro quieren tener más descendencia, explica el doctor Pere Barri, director del departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción del USP Instituto Universitario Dexeus.

Las técnicas de diagnóstico genético sobre el embrión tienen unos doce años. En 1994, el Instituto Dexeus fue el primero en España en aplicar este tipo de diagnóstico, consiguiendo que naciesen dos niñas sanas hijas de una madre portadora de hemofilia. Por aquel entonces existían ciertas limitaciones. “Con hemofilia, que es una enfermedad que afecta a los varones y que, en las niñas, o no les afecta o sólo son portadoras, se diagnosticaba averiguando el sexo del embrión, por lo que se seleccionaba por el sexo del futuro bebé”, explica Pere Barri. Hoy en día, estas técnicas han avanzado mucho, por lo que “ya se puede diagnosticar el gen afecto y transferir tanto embriones masculinos como femeninos libres de enfermedad”.

Desde 1994, en el Instituto Dexeus han nacido más de 100 bebés fruto de la aplicación de este diagnóstico, que ha evitado que naciesen afectados por enfermedades hereditarias monogénicas como la hemofilia, la fibrosis quística, el síndrome de X frágil, la betatalasemia o el Síndrome de Von Hippel-Lindau.

PÍLDORAS

● Equinácea y resfriado

El consumo de equinácea, una planta conocida por sus propiedades beneficiosas sobre el sistema inmune, podría reducir las posibilidades de pillar un resfriado en alrededor de un 58%, según una revisión de estudios de la Universidad de Connecticut (EE UU) que se publica en la edición digital de la revista *The Lancet Infectious Diseases*. La revisión también afirma que la equinácea podría reducir la duración de los resfriados una media de 1,4 días. Los investigadores realizaron una revisión de 14 estudios previos sobre el uso de la equinácea para aliviar o proteger frente a la posibilidad de contraer un resfriado. Sólo uno de los 14 estudios revisados combinó la equinácea con vitamina C, que mostró que en conjunto se reducía la incidencia del resfriado en un 86%. Por ello, los autores no pudieron concluir de forma definitiva si los dos suplementos combinados son más eficaces que la equinácea en solitario.

● Residencias de ancianos

Problemas como el dolor oncológico, el estreñimiento o un inadecuado manejo terapéutico son algunas de las dificultades a las que más habitualmente se enfrenta el médico que cuida a los ancianos ingresados en residencias geriátricas. Para hacer más fácil su trabajo, la Sociedad Española de Médicos de Residencias (Semer) ha elaborado un protocolo de actuación “que ayude a los facultativos en la toma de decisiones con más agilidad y eficacia”. Según Alberto López Rocha, presidente de Semer, el protocolo se encuentra en la página web www.semer.es, “con el fin de que los propios médicos interesados participen activamente, compartan experiencias, mejoren los planteamientos y vayan actualizando sus conocimientos con el paso del tiempo”. — M. S.

● Enfermedades oculares

Un aumento en el consumo de ácidos grasos poliinsaturados omega-3 podría prevenir enfermedades oculares como las que sufren los bebés prematuros o los enfermos de diabetes, según un estudio de la Escuela de Medicina de Harvard (EE UU) que se publica en la edición digital de *Nature Medicine*. Muchas enfermedades que afectan a la visión, como la retinopatía de los prematuros y la retinopatía diabética, que muestran un crecimiento anormal de los vasos sanguíneos del ojo, podrían prevenir estas alteraciones.

● Vacunación del adulto

Así como la vacunación pediátrica está claramente sistematizada en España y posee una cobertura de las más altas del mundo (90%), no sucede otro tanto con respecto a la del adulto. La recién creada unidad de vacunación del adulto en el hospital Clínico San Carlos, de Madrid, pretende ser un centro de referencia, de asesoramiento y de desarrollo de implantación de programas específicos dirigidos a pacientes pertenecientes a grupos de riesgo (enfermos crónicos, pacientes inmunodeprimidos, embarazo, drogadicción, viajes internacionales, etcétera). Las principales consecuencias de la baja protección inmunológica en los adultos son la presencia de patologías propias de la infancia, brotes en colectivos no inmunizados o deficiencias en la tasa de vacunación y el aumento de enfermedades inmunoprevenibles en adultos. — M. S.