

## DIAGNOSTICO PRENATAL Y PREIMPLANTACIONAL DE LAS IDP Doctora Teresa Español



Un número cada vez mayor de IDP, especialmente las formas más graves y con un tipo de herencia conocida, tienen en la actualidad un diagnóstico genético que nos permite realizar el diagnóstico prenatal. Esta técnica se ha utilizado ya en muchas ocasiones con gran fiabilidad.

El **diagnóstico prenatal** se puede realizar en aquellas familias que conozcan la mutación específica del gen causante de la enfermedad. Por ejemplo, si el paciente está diagnosticado de Agammaglobulinemia o Enfermedad de Bruton, debe conocer que mutación presenta el gen de la Btk. Hay muchas mutaciones del mismo gen que dan lugar a la enfermedad. Una mutación en una familia es igual para todos los afectados y para las portadoras. Como la enfermedad de Bruton es ligada al cromosoma X, para el diagnóstico prenatal se estudia, en primer lugar el sexo y si es varón se puede demostrar si tiene la mutación o es sano (50% de posibilidades). Esta prueba se realiza hacia las 10 semanas de gestación y el aborto, caso de feto enfermo y en esta fase de la gestación, es legal y a cargo de la S.S., como en todas las enfermedades con herencia conocida y riesgo de padecer la enfermedad.

En las IDP con herencia autosómica recesiva se han de estudiar los fetos de cualquier sexo. Para esta prueba es, repetimos, necesario conocer la mutación en cada caso, del gen responsable de la enfermedad.

Algunas de las IDP más frecuentes, no tienen todavía diagnóstico genético (inmunodeficiencia común variable, Déficit de IgA...), pero hay muchos grupos de investigadores trabajando en ello.

Otra forma de realizar el diagnóstico genético es antes de la implantación del embrión o **diagnóstico preimplantacional**. Igualmente se necesita conocer la mutación causante de la enfermedad en cada caso y se estudia una muestra de cada uno de los embriones conseguidos por fecundación “in vitro” para implantar posteriormente el embrión sano. Evidentemente en este estudio hay muchos factores implicados hasta llegar al embarazo: el tratamiento hormonal para obtener varios óvulos, que se fecunden varios de ellos para poder seleccionar el sano y que la implantación sea efectiva.

Los avances científico-técnicos hacen hoy, un poco más fácil facilitar el diagnóstico de las IDP, enfermedades que comportan tratamientos continuados y sufrimiento para el paciente y su familia