

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 PAÍS - 26-06-2007

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 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 Mónica 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 exostosis 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 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 ovario 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 Parriego. 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 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.