

## Dexeus y Sistemas Genómicos logran un embarazo libre de una rara enfermedad articular

J. P. - Valencia - 21/06/2007

Día a día, aumenta la lista de enfermedades genéticas cuya transmisión de padres a hijos se puede cortar gracias al empleo de la técnica de selección de embriones. Ayer fue el turno de la exotosis múltiple, un síndrome hereditario osteoarticular muy raro -se estima que afecta a uno de cada 50.000 o 100.000 nacidos- y que se da especialmente a los varones. La patología afecta principalmente a las articulaciones y está caracterizada por el acortamiento y deformación de los huesos desde los primeros años de vida, lo que suele comportar numerosas intervenciones quirúrgicas y una notable merma en la calidad de vida de los pacientes desde una edad temprana.

El departamento de obstetricia, ginecología y reproducción de la clínica catalana USP Institut Universitari Dexeus en colaboración de los laboratorios de la empresa valenciana Sistemas Genómicos anunciaron ayer que habían conseguido por vez primera una gestación de padres portadores libre de la enfermedad gracias al diagnóstico genético preimplantacional. La madre espera dos gemelas cuyo nacimiento está previsto para el mes de octubre.

La técnica consiste en obtener en primer lugar embriones a partir de ciclos de fecundación *in vitro* con material genético de los padres. Mediante el diagnóstico genético preimplantacional se analizan los embriones para descartar aquellos que hayan heredado la mutación genética desencadenante de la enfermedad. La herencia es autosómica dominante, por lo que el riesgo de tener un hijo que haya adquirido la patología si uno de los progenitores está afectado es del 50%.

Una vez identificados los embriones *limpios*, se transfieren al útero de la madre para que implanten y se desarrollen. Los pacientes se sometieron en el instituto Dexeus al tratamiento de fecundación *in vitro* y el trabajo de selección embrionaria recayó sobre Sistemas Genómicos.

Hace poco más de dos semanas, el Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI) recurrió a la misma técnica para evitar por vez primera la transmisión del Síndrome de Norrie, una enfermedad que se caracteriza por provocar ceguera congénita de ambos ojos y que en ocasiones se asocia a sordera y otros defectos de los ojos. Además, en torno al 30%-50% de los varones que la tienen presentan retraso mental y en el desarrollo.

La lista de las enfermedades cuya transferencia de padres a hijos se puede cortar supera el medio centenar e incluye la atrofia muscular espinal, la fibrosis quística, la distrofia miotónica I, la enfermedad de Huntington o la poliquistosis renal autosómica dominante. También la hemofilia A, el síndrome de X frágil o la distrofia muscular de Duchenne.