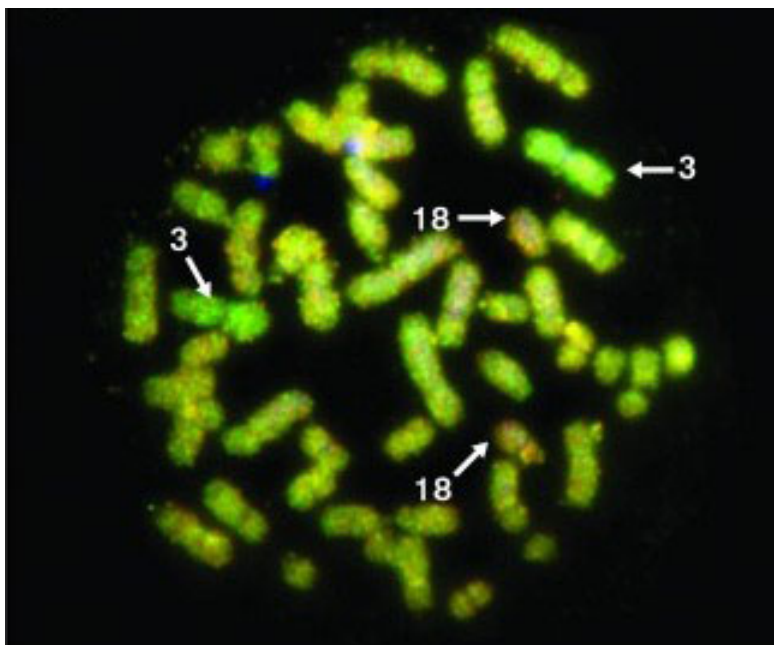


10/2012

Nacen gemelos sin una patología hereditaria



Por primera vez en todo el mundo, se consigue el nacimiento de un niño y una niña sin una patología hereditaria, un cáncer colon-rectal hereditario no póliposo (HNPCC) o S Lynch, que podían recibir de su padre. En este caso se ha aplicado el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) para Doble Factor genético (DF-DGP). Esta investigación ha sido desarrollada por un equipo de la Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la Facultad de Medicina de la UAB y en colaboración con un equipo de la Fundación Puigvert-Hospital de la Santa Creu y Sant Pau y con el Consultorio Obstétrico y Ginecológico Josep Obradors y el Servicio de Oncología Médica de ICO de Girona.

El cáncer colon-rectal hereditario no póliposo (HNPCC) o S Lynch, se manifiesta en un 80% de los afectados por la mutación y afecta a genes frecuentemente reparadores del ADN, que son

importantes en el mantenimiento de la estabilidad genómica durante la replicación del DNA. Con 655.000 muertes al año en todo el mundo, es la cuarta forma más común de cáncer en los Estados Unidos y la tercera causa principal de muerte relacionada con el cáncer en el mundo occidental.

Según los datos extraídos de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE), en procesos de Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) sólo un 14% de los embriones libres de mutación familiar que son transferidos al útero materno dan lugar a un embarazo. Una de las razones de esta baja tasa de implantación puede ser la presencia de alteraciones en el número normal de cromosomas (o aneuploidías) en los embriones transferidos. En los ciclos de DGP para enfermedades como el HNPCC, habitualmente no se analiza la dotación cromosómica de los embriones.

En el DGP para Doble Factor genético (DF-DGP) desarrollado en la UAB, se analiza, además de la mutación responsable de la enfermedad monogenética familiar toda la dotación cromosómica (cromosomas 1-22, X e Y) de los embriones evolutivos. Además tiene la ventaja de que los resultados se consiguen a los cuatro días, lo que permite que los embriones seleccionados se puedan transferir al útero materno sin necesidad de congelarlos.

En este caso, los procedimientos para poder seleccionar embriones que además de no afectados del Síndrome de Lynch fueran también cromosómicamente normales para el resto de los cromosomas, se lleva a cabo en colaboración con el equipo del Programa de Reproducción Asistida de la Fundación Puigvert-Hospital de Sant Pau donde se realizó todo el procedimiento de Reproducción Asistida.

Así, de los embriones evolutivos de tres días se extrajeron dos células embrionarias. Una de ellas fue empleada para el estudio de la mutación que provoca la enfermedad hereditaria y el otro para el estudio de todos los cromosomas (cromosomas 1-22, X e Y) del embrión utilizando el procedimiento de Hibridación Genómica Comparada (CGH) rápida desarrollado en nuestro grupo, que emplea el software MetaSystems (IZASA).

En un total de 12 de los 14 embriones evolutivos se hizo el análisis de la mutación con éxito (85,7%), siendo 5 de los embriones (41,7%) libres de la mutación, y en 3 de ellos se observó que también eran cromosómicamente normales.

Dos de estos embriones se transfirieron al útero materno el quinto día del desarrollo embrionario con el resultado del nacimiento de un niño y una niña, ambos sanos para el Síndrome de Lynch, de los que el Diagnóstico Genético Postnatal ha sido concordante con el resultado obtenido en el DF-DGP.

El DF-PGD puede resultar en una herramienta muy útil para seleccionar los embriones libres de enfermedades hereditarias y cromosómicamente más viables, y posibilitar mejorar la tasa de implantación de los embriones transferidos.

Joaquima Navarro

Joaquima.navarro@uab.cat

Referencias

"First successful double-factor PGD for Lynch Syndrome: monogenic analysis and comprehensive aneuploidy screening". Clinical Genetics (Daina i col.,). DOI: 10.1111/cge.12025

[View low-bandwidth version](#)