

## Èxit de la UAB en tècniques d'estudi genètic d'embrions

10/2012 - **Medicina i Salut.** Investigadors de la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica han desenvolupat metodologies d'anàlisi genètica molecular en cel·lules úniques (estudi de mutacions i de tots els cromosomes del 1 al 22, XiY) que ja s'han aplicat al Diagnòstic Genètic Preimplantacional per a Doble Factor Genètic (DF-DGP) en embrions en casos d'infertilitat extrema i de malalties hereditàries. Els embrions es van poder transferir amb èxit a l'úter matern. La recerca s'ha fet en col·laboració amb tres centres de reproducció assistida i de salut de Catalunya: la Clínica Eugin, l'Institut Dexeus i la Fundació Puigvert-Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, en el marc de la Càtedra de recerca Eugin-UAB (maig 2008-maig 2012).



Investigadors de la UAB participants en l'estudi: Dra. Joaquina Navarro, Dra. Mariona Rius, Dr. Jordi Benet, Dr. Javier del Rey i les estudiants de doctorat Gemma Daina i Laia Ramos.

En col·laboració amb la Clínica Eugin s'ha aconseguit, per primera vegada amb aquesta tècnica en tot el món, el naixement d'una nena d'una parella en què l'home era portador de dues translocacions cromosòmiques, una alteració que reduïa al mínim l'èxit de la transferència a l'úter de la mare.

Amb l'Institut Dexeus, s'ha aconseguit el naixement d'una nena sana després d'aplicar el DGP per risc d'anomalies cromosòmiques degut a l'edat materna avançada. En aquest cas es tractava d'una dona de 42 anys amb les anàlisis cromosòmiques normals però que havia seguit diversos tractaments de reproducció assistida infructuosos.

Finalment, en la col·laboració amb la Fundació Puigvert-Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, els investigadors de la UAB han desenvolupat un DGP per a Doble Factor Genètic (DF-DGP), que analitza, a més de la mutació responsable de la malaltia familiar, tots els cromosomes dels embrions evolutius, que també poden ser transferits sense necessitat de congelar-los. En aquest cas s'ha aconseguit el naixement, per primer cop en tot el món amb aquesta tècnica, d'uns bessons (un nen i una nena) sense la patologia familiar de predisposició al càncer colon-rectal hereditari no polipós (síndrome de Lynch).

Aquestes investigacions s'han pogut realitzar gràcies a l'ajut del Fondo de Investigaciones Sanitarias Instituto de Salud Carlos I (PI 080012), i també s'emmarquen en el conveni UAB Empresa de la "Càtedra de Recerca Eugin-UAB" vigent de maig 2008-maig 2012.

Joaquina Navarro.

Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia