AZprensa.com
Diario digital de información sanitaria

Investigadores españoles consiguen el nacimiento de un niño sin fibrosis quística aplicando un DGP doble de análisis monogénico y cromosómico completo

La familia presentaba un alto riesgo de transmisión hereditaria de la enfermedad, dado que los padres eran portadores de mutaciones raras del gen CFRT y que la madre tenía una edad de riesgo de descendencia con alteraciones cromosómicas

Redacción, Barcelona (3-10-2007).- Investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona han conseguido, mediante diagnosis genético preimplantacional (análisis genético y selección de embriones), el nacimiento de un niño sin fibrosis quística en una familia que presentaba un alto riesgo de transmisión hereditaria de la enfermedad dado que los padres eran portadores de mutaciones raras del gen CFRT y que la madre tenía una edad de riesgo de descendencia con alteraciones cromosómicas.

Según informa la institución, es la primera vez en todo el mundo que se consigue aplicando un diagnóstico genético preimplantacional (DGP) doble de análisis monogénico y cromosómico completo. Esta investigación ha sido realizada por la Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la UAB, que dirige la doctora Joaquima Navarro, y ha contado con la colaboración de la doctora Esther Fernández y el doctor Alfonso de la Fuente, que pertenecían a la Fundación Jiménez Díaz (Madrid).

La familia que se prestó voluntaria para esta investigación ya tenía un hijo con la enfermedad y tenía un alto riesgo de transmisión hereditaria porque cada uno de los progenitores presentaba mutaciones en uno de los dos genes CFTR. Además, la edad materna (por encima de los 37 años) constituía un factor de riesgo de tener descendencia aneuploide.

La investigación, pues, ha constado de dos partes, para solucionar los dos factores de riesgo: se trataba de seleccionar, dentro de un proceso de fecundación in vitro, embriones sin las mutaciones en el gen CFTR que tampoco tuvieran aneuploidía (es decir, que fueran euploides), informa la institución.

En primer lugar, para evitar la aneuploidía, se analizó los cromosomas de la célula materna en su primera fase, el ovocito en MII (que se produce en la ovulación). Se analizó el primer corpúsculo polar (una de las células implicadas en el proceso de producción del óvulo) de cada ovocito con la técnica de hibridación genómica comparada (HGC) aplicada a células aisladas. Se trata de una técnica que se practica en muy pocos centros en el mundo y que permite conocer el ADN de todos los cromosomas del primer corpúsculo polar del ovocito y no sólo algunos del cromosomas, a diferencia de lo que se hace habitualmente en el estudio de aneuploidías.

El análisis de la HGC se hace en el ADN del primer corpúsculo polar, que contiene una dotación de cromosomas complementaria a la del ovocito, una vez biopsiado el día de

la punción de los folículos (la intervención con la que se extraen los ovocitos para la fecundación in vitro). Con este análisis se diagnostica qué ovocitos eran aneuploides o anómalos, y cuáles eran euploides.

Seguidamente, se identificó qué embriones podían desarrollar fibrosis quística y cuáles no, indagando la presencia de las mutaciones del gen CFTR en uno o dos blastómeros (células que forman el embrión) en una fase muy primeriza. Esto se consiguió estudiando en el ADN de los blastómeros la presencia de las mutaciones que los progenitores tenían en el gen CFTR mediante la técnica de MiniSecuenciación (secuenciación del nucleótido mutante/normal) y de marcadores de ADN (STRs) ("pistas" que permiten detectar indirectamente la presencia o la ausencia de las mutaciones de los progenitores en el gen CFTR).

El resultado, concluyen los portavoces de la Universidad, fue que cuatro de los cinco ovocitos que se obtuvieron en la punción de los folículos se inseminaron con un espermatozoide. De éstos, dos derivaron en embriones evolutivos. Y de estos dos embriones, uno resultó ser "sano" en lo que respecta a la mutación del gen CFTR, dado que sólo tenía la mutación materna, mientras el otro estaba afectado de fibrosis quística. El embrión sano para la enfermedad provenía de un ovocito potencialmente euploide y se transfirió al útero materno el cuarto día cuarto después del día de la punción folicular. Durante el embarazo, se hizo un diagnóstico prenatal que confirmó los resultad9os obtenidos en la DGP. Finalmente, ha nacido un niño sin fibrosis quística y euploide.