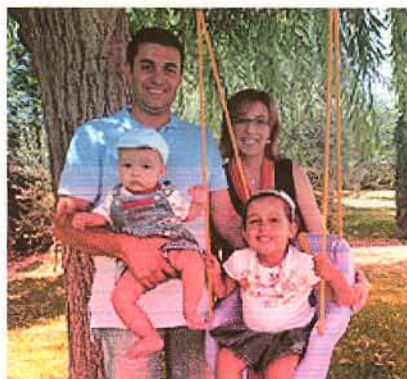


## Selección genética para concebir hijos sin «taras»

**Decenas de parejas españolas afectadas por más de 30 dolencias hereditarias incurables han evitado transmitir las a sus retoños gracias al diagnóstico genético preimplantacional. En todo el mundo se han prevenido unas 200 y se investiga en otras 350 más. Se calcula que en los últimos años han nacido en todo el mundo unos 1.000 niños libres de las enfermedades genéticas que sufrían o portaban sus padres gracias al diagnóstico genético preimplantacional, una técnica que se aplica en España desde 1994**

ISABEL PERANCHO

La pequeña Carmen dormirá apaciblemente en su cuna o en los brazos de sus padres mientras lea este reportaje. Y sus papás, José Manuel y Victoria, seguramente harán lo propio, ya que pertenecen a un limitado grupo de progenitores que han conseguido respirar tranquilos tras asegurarse de que el hijo que iban a concebir no heredaría la tara que portaban en su material genético. Carmen nació el domingo en el Hospital Virgen del Rocío de Sevilla libre de la enfermedad de Duchenne, una patología muscular que causa inmovilidad a uno de cada 6.000 bebés nacidos vivos. Más de un centenar de parejas españolas han conseguido romper la cadena familiar de su aberrante legado biológico gracias al diagnóstico genético preimplantacional. Alrededor de 200 patologías causadas por alteraciones en un único segmento de ADN han sido borradas del árbol genealógico familiar en todo el mundo mediante este sistema. En España, se han prevenido más de 30 dolencias y se trabaja para incrementar esta lista.



El "milagro" de Xavier.

La técnica de diagnóstico genético preimplantacional se empezó a utilizar a principios de los 90 en los centros de reproducción asistida. Sus primeras aplicaciones permitieron evitar ciertas enfermedades genéticas ligadas al sexo del embrión. El proceso consiste en rastrear mutaciones en el ADN en una o dos células de un embrión de tres días de vida obtenido por fecundación 'in vitro'. Esta biopsia no afecta al desarrollo del futuro hijo. Tras el análisis, que se lleva a cabo en unas horas, se descartan los embriones afectados. Los que no muestran rastros de tara, se transfieren al quinto día de vida al útero de la progenitora.

Por este procedimiento se están evitando enfermedades cuyos nombres no tendrán significado para muchos: talasemia beta, fibrosis quística, ataxia de Friedreich, enfermedad de Huntington, distrofia miótica, síndrome X frágil... Son algunas de las 6.000 dolencias raras que existen en el mundo. Se denominan así debido a su escasa frecuencia en la población. Unas cuentan con miles de pacientes y otras con apenas decenas, pero globalmente representan un importante problema de salud. Según la Asociación Europea de Enfermedades Raras (Eurordis), 30 millones de europeos, entre ellos tres millones de españoles, las sufren.

Un número aún mayor es portador de alguna de las mutaciones genéticas que se encuentran en la raíz del 80% de estos males. Aunque muchos no manifiesten síntomas de enfermedad, pueden transmitir el ADN dañado a su descendencia. Alrededor de 2.000 patologías raras son monogénicas, es decir, se producen a causa de cambios en un único segmento de ADN y son hereditarias.

Las posibilidades de tener un hijo enfermo varían dependiendo del tipo de aberración. Sin embargo, como denuncia Eurordis, hasta el 50% de los afectados no recibe consejo genético para planificar su paternidad. La cuestión no es banal. Muchas de estas dolencias son letales y la mayor parte no cuenta con tratamientos eficaces. Hasta hace unos años, la única forma en que se podía romper la cadena familiar era renunciar a tener descendencia, arriesgarse a concebir hijos enfermos u optar por un aborto terapéutico después de someterse a un diagnóstico prenatal en los primeros meses de embarazo.

Hasta que llegó el diagnóstico genético preimplantacional (DGP). En los últimos cuatro años, se ha disparado el número de parejas que solicitan información sobre esta nueva opción reproductiva, censurada esta semana por el portavoz de la Conferencia Episcopal, que la califica de técnica eugenésica. «Para muchos afectados resulta moralmente más cuestionable interrumpir el embarazo que seleccionar un embrión. Ahora, pocas parejas se plantean no tener descendencia», afirma Julio Martín, director del laboratorio de enfermedades monogénicas de la Unidad de DGP del Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI), uno de los centros nacionales de referencia en su aplicación.

2002 consiguió el nacimiento del primer niño libre de la fibrosis quística en España y desde entonces ha tratado a 120 parejas, consiguiendo otros 30 alumbramientos sanos. Es el centro con mayor actividad en este campo a nivel nacional: trabajan en 30 enfermedades monogénicas e investigan en otra treintena.

La complejidad técnica que implica el DGP exige contar con personal muy cualificado y con un buen laboratorio. A muchos centros de reproducción asistida e, incluso, hospitales públicos no les compensaba hasta hace relativamente poco involucrarse en esta labor debido a la escasa demanda. De hecho, aunque existe un centenar largo de clínicas de fertilidad en España, sólo unas pocas ofrecen DGP para enfermedades monogénicas y un número mayor lo oferta pero contrata el análisis genético a un laboratorio externo.

Es el caso de Zygos, un centro privado que tiene un concierto por el que atiende también a los pacientes del Servicio Gallego de Salud (SERGAS). «Las células biopsiadas se envían a laboratorios de Barcelona o Madrid, que nos dan el resultado en unas horas. El embrión se queda aquí, donde se hace el resto del tratamiento», explica María Braña, directora de la clínica.

El catalán Santiago Munné, pionero mundial en DGP, es director de Reprogenetics en EEUU, uno de los laboratorios de rastreo genético que más estudios ha llevado a cabo a nivel internacional. Sus análisis han posibilitado el nacimiento de centenares de niños libres de enfermedad genética. Munné defiende este modelo. «En EEUU el DGP se concentra en cuatro o cinco laboratorios externos. Creo que el sistema europeo no es el mejor. Hay más de 200 clínicas haciendo muy pocos casos al año. Se trata de una tecnología complicada, ya que sólo disponemos de una o dos células y de un día para analizarlas», opina.

La consecuencia de esta situación es, según Munné, un «aumento en la tasa de errores de diagnóstico». Los estudios realizados hasta la fecha revelan que el DGP es eficaz (el diagnóstico se logra en el 86% de los casos) y fiable, aunque existe entre un 3% y 5% de resultados erróneos. De hecho, aunque ha ocurrido en contadas ocasiones, hay parejas que han dado a luz niños enfermos a pesar del análisis.

La multiplicidad de centros y la ausencia de una regulación sobre el uso de la técnica también es motivo de preocupación. ¿Qué servicios de DGP se están ofreciendo?, ¿en qué tipo de enfermedades?, ¿en qué condiciones? La Comisión Europea ha encomendado a uno de sus centros, el Instituto para los Estudios Tecnológicos Prospectivos (IPTS, en inglés), con sede en Sevilla, que indague estas cuestiones. «Se han detectado problemas en la calidad del servicio y en la coordinación entre los profesionales que intervienen [genetistas, biólogos, ginecólogos]», explica Dolores Ibarreta, investigadora del IPTS, que presentará en breve sus conclusiones.

## LIMITACIONES

El problema es que no existen registros internacionales sobre el empleo de la DGP. El número real de casos tratados y niños nacidos sanos es una incógnita. Algunas organizaciones profesionales han intentado llevar a cabo aproximaciones mediante encuestas voluntarias con desigual resultado.

Otro de los aspectos que causa inquietud en la UE es cómo se hace el consejo genético a los progenitores. Y es que la DGP no es la panacea. Es importante que las parejas conozcan las limitaciones de este sistema de diagnóstico.

En primer lugar, «hay que asegurarse de que la mutación es suficientemente detectable en la célula del embrión», subraya Carmen Ayuso, jefe asociado del servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, el primer centro que evitó la transmisión de la enfermedad de Huntington. Para ello, se confirma la aberración en muestras biológicas de los padres (sanguíneas o de mucosa bucal).

Tampoco todas las enfermedades son prevenibles. «Disponemos de muy poca cantidad de ADN en una célula embrionaria. Eso limita mucho lo que podemos buscar», apunta Mónica Parriego, coordinadora del laboratorio genético preimplantacional de USP Instituto Dexeus de Barcelona, el primero en cortar, en 1994, la transmisión familiar de la hemofilia. Sólo se conoce la mutación responsable en unas 560 enfermedades. En otras se sabe que se asocian al cromosoma X, y se puede seleccionar al embrión por su sexo.

El proceso de DGP también reduce las opciones reproductivas. Por un lado, hay que descartar a los embriones afectados. En ocasiones, lo están todos. Por otro, la tasa de gestaciones por embrión transferido es de alrededor de un 20%, inferior a la que se consigue en los ciclos de FIV sin DGP (40%). Y eso si la pareja no presenta, además, problemas de fertilidad asociados. «La realidad es que no siempre merece la pena hacerlo», reconoce Mireia Sandalinas, directora de Reprogenetics Spain, laboratorio que hace análisis para 50 clínicas españolas y algunos hospitales públicos de Cataluña, Castilla-La Mancha y Galicia, que ofertan este servicio a cargo del sistema nacional de Salud.

Porque el elevado precio de esta tecnología es otra barrera para muchos afectados: alrededor de 9.000 euros por ciclo de tratamiento y hay quien precisa tres y cuatro antes de lograr su objetivo: un hijo sano.

**«No podíamos dejar esa herencia»**

Antonio Hilario, de 40 años, lo tiene claro: «Recomiendo a quienes estén en una situación parecida que acudan al diagnóstico genético preimplantacional [DGP]». Sabe muy bien de qué habla. Su hija María, de cuatro años, sufre una atrofia muscular espinal, una dolencia neurodegenerativa causada por la falta de un gen que afecta a los músculos que rigen la fuerza y el movimiento. «Es un drama saber que va a ir siempre a peor», dice. Él y su mujer, María Ángeles, no lo dudaron cuando se plantearon tener otro hijo. «No nos veíamos con corazón para concebir otro niño con una minusvalía. Si un día faltáramos, estaría indefenso. Por eso acudimos a un centro de reproducción asistida que hace DGP. Hicimos tres o cuatro tratamientos antes de quedarnos embarazados. Fue un año entero de terapia. Al final, ocurrió y a los tres meses de la gestación, mi mujer se hizo el diagnóstico prenatal para descartar que el niño estuviera afectado por otras enfermedades. La verdad es que durante el embarazo, nos sentíamos contentos y asustados a la vez». Su hijo se llama Xavier y nació el pasado 30 de enero libre de la enfermedad que afecta a su hermana. Antonio y María Ángeles no han dudado en dejarse fotografiar con sus pequeños para este reportaje por una poderosa razón: María. Junto con otros padres han creado la Fundación Atrofia Muscular Espinal para recaudar fondos con los que investigar tratamientos para esta dolencia (976 756 733/ www.fundame.net). «Se podrían tener resultados en tres años», afirman.

**RICARDO Y ELSA / ATROFIA MUSCULAR ESPINAL****Las dos vidas del pequeño Iker**

Iker es el nombre del hijo que esperan Ricardo, 39 años, y Elsa, 36. Y también el de su hermano, fallecido hace dos años con apenas tres meses de vida a causa de una atrofia muscular espinal de evolución muy severa. Todavía vivía cuando sus papás vieron en la televisión un reportaje sobre las técnicas del diagnóstico genético preimplantacional. «Al mes siguiente estábamos en el IVI de Valencia. Nuestras probabilidades de concebir otro hijo afectado eran de un 25%, pero a pesar del 75% de probabilidad de que naciera sano no estábamos dispuestos a pasar de nuevo por ese dolor. Tampoco queríamos enfrentarnos a tomar la decisión de abortar o de que naciera enfermo. Una semana después de la muerte de Iker estábamos en la consulta para iniciar el proceso reproductivo. Nos costó 10 meses de tratamiento conseguir el embarazo. No obtenían suficientes óvulos. Al final, me transfirieron un único embrión sano», rememora Elsa. Al igual que otras parejas, no han podido evitar el estrés durante la gestación: «Era lo que más deseaba en este mundo. La enfermedad de Iker está descartada, pero veo fantasmas de otras dolencias raras. Mi primer embarazo también fue perfecto y luego el niño nació enfermo. ¿Qué si lo recomendaría a otras familias en situación similar? Sin dudarle un momento. La recompensa es tan grande...saber que tu hijo no va a sufrir como su hermano». El 'segundo' Iker nacerá el próximo mes de octubre.

**MÓNICA Y RAMÓN / ENFERMEDAD DE HUNTINGTON****«No quería decidir abortar»**

Ramón, 30 años, es portador de una mutación genética causante de la enfermedad de Huntington, un trastorno neurodegenerativo que afecta a las células nerviosas y causa movimientos corporales anormales, demencia y problemas psiquiátricos en la edad adulta. Si concebía un hijo con Mónica, existía un 50% de posibilidades de que heredara el gen defectuoso. «Nuestra primera opción era quedarme embarazada de forma natural y hacerme una amniocentesis a las 12 semanas y si el feto estaba afectado, pasar por el mal trago de interrumpir la gestación», relata Mónica, 29 años. Aunque aún no se planteaban tener descendencia, decidieron acudir a un centro para pedir información sobre sus opciones de futuro. «Y ya nos vimos metidos en la faena, porque, al tener que recurrir a la fecundación 'in vitro', temimos que tuviéramos que pasar por varios intentos antes de conseguir el embarazo». La sorpresa fue que bastó un único ciclo de FIV para que la pareja lograra su objetivo. «El tratamiento reproductivo me resultó duro a nivel físico y anímico y mi vida cambió totalmente. Teníamos miedo de que no saliera bien, aun cuando nació nuestro hijo, completamente sano. Ahora estamos superfelices», añade. Su pequeño no vino con un pan debajo del brazo, sino gracias a un importante desembolso económico. «El precio nos asustó, en total fueron cerca de 13.000 euros, tuvimos que hacer de tripas corazón para ahorrar. Debería estar incluido en la Seguridad Social. Haría mucho bien», sentencia.

**Lista de candidatas a DGP**

Aunque crece día a día, la técnica se ha aplicado en 30 enfermedades monogénicas en España. Éstas son algunas de las más solicitadas:

- Sordera no sindrómica
- Deficiencia de LCHAD
- Linfocitosis hemofagocítica
- Poliquistosis renal autosómica
- Ataxia de Friedreich
- Anemia falciforme
- Déficit de 21-hidroxilasa
- Incompatibilidad por factor rhesus D
- Enfermedad de Gaucher
- Síndrome de Marfan
- Enfermedad de Huntington
- Distrofia miotónica I
- Esclerosis tuberosa
- Neurofibromatosis
- Neuropatía Charcot-Marie-Tooth
- Poliposis adenomatosa familiar
- Osteogénesis Imperfecta
- Porfiria aguda intermitente
- Síndrome X frágil
- Distrofia muscular de Duchenne y Becker
- Hemofilia A

on el elixir de

#### [Reproducción asistida](#)

Aisa Reproducción y Biotecnología Salud  
Integral de la mujer

[www.aisafiv.com](http://www.aisafiv.com)

#### [Selección de Sexo Mexico](#)

Diagnostico Genetico Preim Telefonos en el D  
F 52515230

[www.lvi.es](http://www.lvi.es)

#### [CGC Genética Clínica](#)

Centro Genética Clínica Prof. Amândio S.  
Tavares

[www.cgc.pt](http://www.cgc.pt)

© Mundinteractivos, S.A. - Política de privacidad

C/ Pradillo, 42. 28002 Madrid. ESPAÑA  
Tfno.: (34) 915864800 Fax: (34) 915864848