

Los análisis del genoma previenen enfermedades hereditarias

La reproducción asistida incorpora técnicas de secuenciación de ADN

JOSEP CORBELLA
Barcelona

El análisis del genoma de los padres que acuden a un servicio de reproducción asistida permite minimizar el riesgo de transmitir enfermedades hereditarias a sus hijos. Asimismo, el análisis del genoma de un embrión concebido in vitro permite descartar alteraciones de su ADN que puedan causar enfermedades graves.

Ante estos avances, el departamento de Salud de la Mujer del Institut Universitari Quirón Dexeus ha creado un servicio de medicina genómica y ha fichado al genetista Xavier Estivill del Centre de Regulació Genòmica (CRG) para diseñarlo y dirigirlo. El nuevo servicio no sólo ofrecerá análisis a parejas que se someten a tratamientos de reproducción asistida, sino que lo ampliará a parejas sin problemas de infertilidad. Asimismo, está previsto realizar análisis del genoma de pacientes con cáncer que se puedan beneficiar del resultado de la prueba para decidir cuál es el tratamiento más adecuado.

“No estaríamos ofreciendo la mejor medicina a nuestras pacientes si nos quedáramos al margen de los avances de la genómica”, declara Pere Barri, director del departamento de obstetricia, ginecología y reproducción de Quirón Dexeus. “Los análisis del genoma, que hasta hace poco sólo se hacían con fines de investigación, están a punto para empezar a aplicarse en la práctica clínica diaria de los hospitales”.

Los análisis se ofrecerán para prevenir aquellas enfermedades que se inician en la infancia cuando el padre y la madre tienen mutado un mismo gen –las llamadas enfermedades hereditarias recesivas–. Se trata de un grupo de más de 200 enfermedades entre las que destacan la fibrosis quística, el síndrome X frágil o la sordera congénita. Aunque cada una de ellas es infrecuente, un 25% de la po-

FICHAJE CIENTÍFICO

Dexeus ficha al genetista Xavier Estivill para dirigir el servicio de medicina genómica

MEJOR PREVENCIÓN

Se podrán evitar más de 200 enfermedades; entre ellas, la fibrosis quística o la sordera

blación es portadora de alguna mutación genética relacionada con estas enfermedades. “Cuando ocurren, son muy graves”, informa Barri.

En cambio, los análisis no se utilizarán para detectar alteraciones genéticas que elevan el riesgo de sufrir de adultos trastornos de salud como hipertensión, obesidad o depresión. “Nuestro objetivo no es hacer que nazcan bebés a la carta, sino bebés sanos”, destaca Estivill.

Los análisis se harán con el test qCarrier, desarrollado entre Dexeus y la empresa biotecnológica catalana qGenomics, de la que Estivill es socio fundador. Dicho test, diseñado para detectar las alteraciones genéticas más frecuentes en la población del sur de Europa, permite identificar más de 4.000 mutaciones en unos 200 genes distintos. Tendrá un coste próximo a los 500 euros para las personas que soliciten el análisis.

En los casos en que se aplique a células de embriones obtenidos in vitro, el test supondrá una mejora respecto a las técnicas actuales de diagnóstico preimplantatorio. Estas técnicas se aplican antes de implantar el embrión en el útero para cerciorarse de que no tiene anomalías cromosómicas. “Con el nuevo test, conseguiremos una resolución aún mayor”, informa Estivill. “Aunque las técnicas actuales ya permiten prevenir enfermedades importantes, con qCarrier podremos detectar anomalías que aún se nos escapan”.

Estivill compaginará este cargo en el Institut Quirón Dexeus, donde se incorporará el martes, con su posición de jefe del grupo de Genómica y Enfermedad en el Centre de Regulació Genòmica. “Después de tantos años haciendo investigación con el objetivo de mejorar la prevención y el tratamiento de enfermedades –explica–, la apuesta del departamento de Salud de la Mujer de Dexeus por la genómica me da la oportunidad de aplicar los resultados de las investigaciones a la práctica clínica diaria”.●