

Nace en Andalucía el primer bebé libre de una enfermedad genética y compatible con su hermano, gravemente enfermo

La sangre de su cordón umbilical de Javier, el recién nacido, servirá para realizar el trasplante que necesita Andrés para superar una anemia congénita severa

El Hospital Virgen del Rocío de Sevilla ha acogido el nacimiento del primer bebé libre de una enfermedad genética hereditaria y que es compatible al cien por ciento con su hermano, de seis años de edad y enfermo de una grave dolencia, gracias al diagnóstico genético preimplantatorio. Se trata del primer procedimiento de estas características realizado íntegramente en España y va a posibilitar la curación de una persona, cuya única alternativa consiste en un trasplante de médula ósea.

Andalucía fue la primera Comunidad Autónoma en incorporar el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en la cartera de servicios del Sistema Sanitario Público Andaluz y desde la regulación de este procedimiento han nacido en la sanidad pública andaluza ocho pequeños libres de la enfermedad que les iba a transmitir sus padres. Javier, que se llama el recién nacido, es el noveno y supone un paso más en la técnica puesto que posibilita la curación de su hermano al ser inmunológicamente compatible.

La aprobación en 2006 de la Ley de Reproducción Humana Asistida abrió paso a esta nueva opción terapéutica. El Sistema Sanitario Público Andaluz se ha puesto a la vanguardia al conseguir el nacimiento de Javier, el primer bebé de estas características cuyo tratamiento ha sido realizado en España. El alumbramiento de Javier tuvo lugar el pasado día 12 de octubre a las 11.35 horas. El niño ha pesado al nacer 3,400 kilos.

El hospital sevillano es referente en Andalucía para la realización del diagnóstico genético preimplantatorio. Esta técnica, que se realiza en su Unidad de Genética y Reproducción Humana Asistida -dirigida por el doctor Guillermo Antiñolo-, consiste en la realización de un análisis genético a preembriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro antes de ser transferidos al útero de la madre, lo que posibilita seleccionar aquellos libres de la carga genética asociada a determinadas enfermedades.

En el caso de Javier, además de haberse evitado la transmisión de la enfermedad de la que son portadores sus padres y que padece su hermano, una anemia congénita severa (beta-Talasemia mayor), se ha conseguido que los dos hermanos sean perfectamente compatibles puesto que tienen idéntico perfil de histocompatibilidad (HLA), con lo que Javier es el donante idóneo para posibilitar la curación de Andrés mediante trasplante de cordón.

La sangre del cordón umbilical de Javier ha quedado almacenada en el Banco de Cordón Umbilical de Málaga, donde permanecerá hasta que el equipo médico programe el momento del

trasplante de progenitores hematopoyéticos. La tasa de éxito de este procedimiento alcanza el 90% por lo que en unos meses, Andrés podrá hacer vida normal, dejando atrás la patología que padece. El pequeño, hasta ahora, no había respondido a ninguno de los tratamientos a los que se había sometido con lo que la donación de la sangre del cordón umbilical de Javier es la única opción terapéutica para el niño.

Diagnóstico genético preimplantatorio

El diagnóstico genético preimplantatorio es la técnica de reproducción asistida que permite evitar la transmisión de enfermedades genéticas hereditarias de padres a hijos. La Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal de Hospitales Universitarios Virgen del Rocío es el servicio de referencia en Andalucía para la aplicación de esta técnica, en la que desarrollan su labor genetistas, embriólogos y ginecólogos.

El programa de Diagnóstico Genético Preimplantatorio comenzó a funcionar en la comunidad en octubre de 2005, y desde entonces se han iniciado un total de 89 ciclos en 44 parejas. Se ha podido transferir al menos 1 embrión no afecto en 53 ciclos y se han conseguido 13 gestaciones clínicas, siendo la tasa de éxito del programa comparable a la de los mejores centros internacionales.

Desde que en julio de 2006 naciese en Andalucía el primer bebé libre de una enfermedad genética hereditaria en la sanidad pública, se han contabilizado un total de ocho recién nacidos mediante diagnóstico genético preimplantatorio, dos de ellos libres de distrofia muscular de Duchenne, 2 libres de hemofilia, 2 libres de fibrosis quística (parto gemelar) y 2 libres de enfermedad Huntington, a los que se suma el nacimiento de Javier, libre de beta-Talasemia mayor. Un segundo caso de diagnóstico genético preimplantatorio para que sea compatible con su hermano (DGP-HLA) está pendiente de la aprobación de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

El programa de Diagnóstico Genético Preimplantatorio, como el del Consejo Genético, se incluyen en el Plan Andaluz de Genética, una herramienta de trabajo que permitirá avanzar en las oportunidades que brinda el genoma humano en la prevención de enfermedades, su diagnóstico precoz e, incluso, el diseño de tratamientos a medida.

ANEXO

¿Qué es el Diagnóstico Genético Preimplantatorio y cómo se realiza?

El Diagnóstico Genético Preimplantatorio es un procedimiento que consiste en realizar un análisis genético a embriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro para transferir al útero únicamente aquellos libres de la enfermedad genética en estudio. En la actualidad

constituye una opción reproductiva para familias con alto riesgo de transmitir enfermedades de base genética a sus hijos, siendo una buena alternativa al diagnóstico prenatal.

Además, el Diagnóstico Genético Preimplantatorio abre nuevas vías en la prevención de enfermedades genéticas que carecen de tratamiento, al mismo tiempo que ofrece la posibilidad de seleccionar preembriones para que, en determinados casos y bajo el debido control y autorización, puedan servir para tratar la enfermedad del hermano enfermo.

La complejidad de esta técnica exige la colaboración estrecha de especialistas en Genética Médica y Reproducción Asistida. Hay que efectuar una biopsia del preembrión cuando éste tiene de 6 a 8 células. Las células extraídas se procesan para su análisis genético, que ha de ser rápido y preciso, pues los preembriones se deben transferir al útero en un tiempo limitado (dos días desde la biopsia). El análisis genético, mediante FISH y/o estudio molecular, indica qué preembriones pueden ser transferidos, ya que no desarrollarán la enfermedad para la que existe riesgo.

La técnica FISH y el análisis genético molecular

La hibridación in situ fluorescente (FISH) se emplea para prevenir la transmisión de enfermedades hereditarias graves ligadas al cromosoma X (hemofilia, distrofia muscular de Duchenne o síndrome de Alport) mediante la selección de sexo. Consiste en marcar los cromosomas con sondas de ADN (ácido desoxirribonucleico) fluorescentes específicas para los cromosomas que se están estudiando. A continuación, con el microscopio de fluorescencia, se pueden identificar los cromosomas de interés.

El análisis genético molecular directo o indirecto del gen que produce la enfermedad mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) es útil para trastornos hereditarios graves con una mutación conocida (atrofia muscular espinal, fibrosis quística, corea de Huntington).

Consiste en la amplificación de secuencias específicas de un gen, en las que la presencia de una mutación desencadena una enfermedad de base genética. Permite diferenciar qué embriones no tienen un gen mutado y, por tanto, no desarrollarán la enfermedad. Es precisamente el análisis PCR el que permite en el Diagnóstico Genético Preimplantatorio garantizar el HLA idéntico.

¿Qué patologías pueden diagnosticarse?

La sanidad pública andaluza aplica actualmente el Diagnóstico Genético Preimplantatorio a las siguientes patologías: atrofia muscular espinal, distrofia muscular de Duchenne, enfermedad de Huntington, fibrosis quística, hemofilia A y B, síndrome de Alport ligado al cromosoma X y enfermedades hereditarias recesivas ligadas al cromosoma X.

La Comisión Andaluza de Genética y Reproducción es el órgano colegiado adscrito a la Consejería de Salud que vela por el adecuado desarrollo del nuevo derecho, los criterios para su indicación y la información que se proporcione a las parejas candidatas, salvaguardando su intimidad y autonomía. Asimismo, es la responsable de proponer la actualización del listado de enfermedades susceptibles de ser diagnosticadas por Diagnóstico Genético Preimplantatorio. También realiza labores de asesoramiento a los especialistas y, ante la aparición de situaciones con implicaciones éticas, solicitará el correspondiente dictamen de la Comisión Autónoma de Ética e Investigación Sanitarias.

En este órgano colegiado participan representantes de la Administración sanitaria andaluza y de la Comisión Autónoma de Ética e Investigación Sanitarias, así como especialistas en reproducción asistida, embriología humana y genética; colegios de profesionales sanitarios; Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía; juristas expertos en la materia, y asociaciones de pacientes y de consumidores y usuarios.

Web SAS