

# El primer niño sin «huesos de cristal» nacerá en Valencia gracias a la minisequenciación

Crea y Sistemas genéticos han aplicado por primera vez con éxito esta técnica que ha permitido también el nacimiento del primer bebé libre de fibrosis quística

**LUZ DERQUI**  
VALENCIA. No es una técnica nueva, pero sí su aplicación. La minisequenciación es un método de diagnóstico genético que se ha utilizado por primera vez en Valencia en embriones. El objetivo es mejorar las técnicas que permiten evitar el nacimiento de bebés con enfermedades graves heredadas de sus padres y ya se han conseguido dos hitos importantes. Por un lado el nacimiento del primer bebé de España libre de fibrosis quística y por otro el primer embarazo del mundo de un niño sano de una madre portadora de Osteogénesis Imperfecta, más conocida como la «enfermedad de los huesos de cristal». Estos embarazos se han conseguido gracias a la colaboración de dos centros altamente especializados como

son el Centro de Reproducción Asistida (Crea) y la Unidad Genética Reproductiva de Sistemas Genómicos, que han aplicado la técnica que mejora y perfecciona los sistemas utilizados hasta ahora en el diagnóstico genético preimplantacional (DGP).

## Mayor precisión

La minisequenciación permite eliminar prácticamente al cien por cien la posibilidad de error, ya que permite detectar las mutaciones más pequeñas de la cadena de ADN, que son la causa de muchas enfermedades genéticas y consisten en el cambio de una sola de las letras que configuran la cadena, según señaló Miguel Ruiz director de Crea, quien destaca que el error con otras técnicas se sitúa en el dos por ciento.

El sistema se basa en el diagnóstico genético preimplantacional, pero perfecciona las técnicas para detectar el gen afectado. Así, tras una fecundación in vitro tradicional, se realiza la biopsia embrionaria a las 73 horas, cuando el embrión cuenta sólo con ocho células. El estudio genético se realiza con la nueva técnica que permite obtener el ADN de la célula embrionaria y localizar las mutaciones transmitidas por los padres, sin riesgo de error. Una vez seleccionados los embriones sanos se transfieren al útero de la paciente y, si todo evoluciona bien, nace un niño completamente libre de la enfermedad nueve meses después.

## Bioinformática

La minisequenciación combina técnicas de análisis mutacional asistido por ordenador (bioinformática) y la visualización computerizada de mutaciones concretas. La principal novedad es que permite trabajar con ADN de una sola célula procedente de un embrión en su primer estadio.

Mediante la técnica de am-



El equipo médico responsable de la aplicación de esta técnica

plificación genética o PRC se multiplica la región del ADN embrionario donde está la mutación procedente de los padres. A partir de ese ADN co-

piado, se puede localizar la mutación exacta de los embriones obtenidos por inseminación artificial. Una vez se diferencian los sanos de los que han «heredado» esa mutación, sólo los primeros son implantados a la madre, con lo que se asegura un embarazo de un bebé sin la enfermedad.

## Romper la cadena

Gracias a esta técnica y a los sistemas de cultivo embrionario en los laboratorios de embriología clínica, hoy en día es posible diagnosticar cualquier enfermedad dependiente de un

gen y romper la cadena de transmisión de padres a hijos.

## Antecedentes

La primera vez que en España se consiguió una gestación de un bebé libre de fibrosis quística fue en 2002, gracias a las investigaciones llevadas a cabo por un equipo del IVI, junto a investigadores de la universidad de Barcelona.

Actualmente los centros más avanzados son capaces de detectar más de 30 enfermedades monogénicas gracias a estas técnicas, entre las que destacan además de la fibrosis

quística y la Osteogénesis imperfecta, la hemofilia, la talasemia, la Distrofia Miotónica de Duchenne o el síndrome de Huntington, por poner sólo unos ejemplos.

En este sentido, uno de los primeros casos de aplicación del diagnóstico genético de embriones antes de su transferencia al útero materno, se remonta a 1994, cuando nacieron las dos niñas sanas en Barcelona después de haber realizado un DGP para evitar que la hemofilia les fuera transmitida por sus padres.

Más información sobre la investigación: [www.sistemasgenomicos.com](http://www.sistemasgenomicos.com) y [www.crea.ws](http://www.crea.ws)

## La perseverancia y coraje de los padres

Los médicos del centro Crea destacaron ayer el coraje mostrado por los padres. En el caso del niño libre de Fibrosis Quística la pareja recurrió a Crea para someterse a una técnica de fecundación artificial, después de estar tres años intentando, sin éxito, tener un hijo. El padre era portador de una mutación de fibrosis quística, y aunque la enfermedad sólo se transmite si ambos progenitores son portadores, los médicos insistieron en la importancia de hacer una análisis a la mujer antes de someterse al tratamiento. Los análisis

detectaron que era también portadora, por lo que tenían un 25 por ciento de posibilidades de tener un hijo enfermo. Tras someterse a tres ciclos de estimulación ovárica, ya que además producía pocos óvulos, se obtuvieron cinco embriones del que sólo uno resultó sano, que fue el que se implantó a la madre. El bebé, el primero nacido en España con esta técnica, nació en febrero y se encuentra en perfecto estado.

En el caso del niño libre de Osteogénesis imperfecta, sólo el padre era portador,

pero es suficiente para que su hijo sufriera la misma enfermedad, que ya padece su padre y una hermana. Tras más de tres años acudiendo a centros para poder tener un hijo, sólo les habían dado la opción de la donación de óvulos hasta que llegaron a Crea, donde se le pidió un estudio genético antes de iniciar el tratamiento.

En este caso, se obtuvieron 16 óvulos de los que finalmente resultaron fecundados 14 y sólo cuatro embriones eran sanos, de los que dos se implantaron en la madre, y se obtuvo embarazo de uno solo que nacerá en los próximos días.

## DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL CON MINISECUENCIACIÓN



## Qué se ha evitado

**Fibrosis Quística:** es una enfermedad incurable que afecta a muchos órganos. Los daños en el pulmón son los más graves, pues las continuas infecciones deterioran el tejido pulmonar y en ocasiones es necesario un trasplante

**Osteogénesis imperfecta:** Es una enfermedad congénita que se caracteriza porque los huesos de las personas que la sufren se rompen muy fácilmente

La nueva técnica reduce el error de diagnóstico mediante la mejora de la capacidad del método convencional