

NOTA DE PRENSA

El resultado es fruto del trabajo conjunto de la Universitat Autònoma de Barcelona y del Programa de Reproducción Asistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau

Nacen unos gemelos sin predisposición a sufrir cáncer de colon hereditario aplicando una nueva técnica de diagnóstico genético

- Es la primera vez en el mundo que se consigue el nacimiento de bebés sin esta predisposición hereditaria mediante el diagnóstico genético preimplantacional para doble factor (DF-DGP).
- Esta técnica, desarrollada por la UAB, permite identificar simultáneamente si los embriones son libres de alteraciones genéticas y si la dotación cromosómica es normal.
- El de colon es el tercer tipo de cáncer que causa más muertes en Occidente y provoca más de 650.000 defunciones cada año en todo el mundo.

Barcelona, 7 de noviembre de 2012.- La Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la Facultad de Medicina de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) –con la Dra. Joaquina Navarro al frente– y el Programa de Reproducción Asistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau –dirigido por el Dr. Joaquim Calaf y con la Dra. Ana Polo y la Dra. Olga Martínez Passarell como responsables del programa de DGP– han conseguido, por primera vez en el mundo, el nacimiento de unos gemelos sin una mutación de predisposición al cáncer de colon hereditario no polipósico (HNPCC) o síndrome de Lynch. Este nacimiento se ha conseguido mediante un ciclo de diagnóstico genético preimplantacional de doble factor genético (DF-DGP).

Con esta metodología se analiza, en el mismo ciclo de fecundación in vitro (FIV), la mutación responsable de la enfermedad hereditaria y la dotación cromosómica completa de los embriones evolutivos.

El cáncer de colon hereditario no polipósico (HNPCC) o síndrome de Lynch es una patología monogénica rara, ligada principalmente a mutaciones de los genes reparadores del ADN, que son importantes en el mantenimiento de la estabilidad genómica durante el ciclo celular. Con 665.000 muertes al año en todo el mundo, este es el tercer tipo de cáncer que causa más defunciones en Occidente y la cuarta forma de cáncer más común en Estados Unidos.

Según los datos extraídos de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología (ESHRE), menos del 14% de los embriones transferidos al útero materno en ciclos de diagnóstico genético preimplantacional (DGP) para enfermedades monogénicas terminan dando lugar a un embarazo. Una de las razones de esta baja tasa de gestación puede ser la presencia de alteraciones en el número de cromosomas de los embriones transferidos que en el DGP estándar no se analizan.

En el presente caso había varios antecedentes familiares de cánceres digestivos. La pareja, después de pasar por consejo genético, optó por la realización de DGP para evitar la transmisión del síndrome de Lynch a su descendencia. El caso fue presentado a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida y, una vez autorizado, se inició el proceso para poder llevar a cabo el DGP. Con la finalidad de aumentar la probabilidad de gestación, se planteó la posibilidad de diagnosticar no solo la mutación en los embriones, sino también su dotación cromosómica mediante el diagnóstico genético preimplantacional de doble factor genético (DF-DGP). Así, de los embriones evolutivos a día +3 obtenidos en ciclos de FIV, se analizaron dos células (blastómeros): una fue empleada para el estudio de la mutación familiar y la otra para el estudio de todos los cromosomas, mediante la técnica de hibridación genómica comparada (CGH).

El procedimiento de DF-DGP aplicado en este caso fue el siguiente: se pudieron analizar doce embriones por la mutación familiar, siendo 5 de ellos no portadores de esta mutación. De entre estos cinco, tres resultaron ser cromosómicamente normales. Dos de estos tres embriones sanos para los dos factores fueron transferidos al útero materno dando lugar a una gestación gemelar. El resultado final ha sido el nacimiento de un niño y una niña, los dos libres del síndrome de Lynch. El estudio genético postnatal ha confirmado el diagnóstico que se había establecido previamente.

Sobre la Unidad de Biología Celular Genética Médica de la Facultad de Medicina de la UAB

La Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) está situada en la Facultad de Medicina del Campus universitario de Bellaterra. Esta Unidad forma parte del Departamento de Biología Celular, Fisiología e Inmunología. La Unidad está formada por el personal docente e investigador, integrado en un grupo de investigación de calidad, reconocido por la Generalitat de Catalunya, el Grupo de Investigación de Citogenética Básica y Clínica. Además, también están adscritos a la Unidad personal de administración y servicios, y personal contratado de apoyo a la investigación. Las principales líneas de investigación en las que se trabaja son la reproducción humana, el cáncer, los efectos genotóxicos y la especiación cromosómica.

La Unidad de Biología Celular y Genética Médica de la UAB recibe fondos competitivos ininterrumpidamente desde 1994. Ha recibido fondos de La Marató de TV3 en dos ocasiones (de 1994 al 1998 y de 1999 al 2001) y, posteriormente, cuatro ayudas FIS (Fondo de Investigación Sanitaria) del Ministerio de Sanidad y Consumo.

La Unidad se encarga de la docencia de varias asignaturas en los estudios de licenciatura y/o grado de Medicina, Enfermería, Fisioterapia, Logopedia, Ciencias Biomédicas y Genética. También participa en el Máster de Biología Celular y el Doctorado de Biología Celular.

La Unidad acoge también a estudiantes de licenciatura o de grado en prácticas y a estudiantes del último curso de licenciatura o de grado.

Sobre el Programa de Reproducción Asistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau

El Programa de Reproducción Asistida (PRA) que llevan a cabo conjuntamente la Fundació Puigvert y el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau es una iniciativa de ambas instituciones que, en su momento, tuvieron la visión de enfocar de forma conjunta un problema de salud que afecta, por concepto, a la pareja. Aprovecha la experiencia de las dos instituciones en los ámbitos respectivos de la Andrología y de la Endocrinología de la Reproducción.

En marzo de 2011 se dio a conocer el nacimiento del primer bebé en España sin la mutación familiar responsable de la predisposición al cáncer de mama y ovario hereditario. En aquella ocasión, el Programa de Reproducción Asistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau realizó satisfactoriamente el diagnóstico genético preimplantacional en una portadora del gen BRCA1. Este procedimiento finalizó con el nacimiento de un bebé sano no portador de la predisposición a sufrir cáncer de mama.

La Fundació Puigvert ha sido el primer centro de la sanidad pública catalana en tener un banco de semen (activo desde el año 1985), en practicar inseminaciones artificiales y en criopreservar semen en pacientes oncológicos. El año 1987 ya dio como fruto el primer embarazo mediante fecundación in vitro de la red pública catalana. Actualmente, practica al año más de 1.000 ciclos de inseminación y más de 500 de fertilización in vitro, en sus diferentes modalidades.

El DGP se inició el año 2001 dentro del programa público de Reproducción Asistida, con pocos ciclos/año con indicación de alteración cromosómica. Desde su inicio, han ido aumentando el número y la complejidad de casos de forma gradual, requiriendo de la colaboración de un equipo multidisciplinar de especialistas en genética, oncología y neurología, entre otras. Actualmente, se realizan unos 20 ciclos de DGP por año y se prioriza la indicación de enfermedad hereditaria (ciclos más complejos técnicamente y que requieren más recursos económicos). Desde entonces, se ha aplicado esta técnica a más de un centenar de parejas y se han conseguido embarazos a término en el 43% de las parejas.

Más información:

Departamento de Comunicación de la Fundació Puigvert.

Andrea Gil-Bermejo / Susanna Armengol

Tel. 93 285 19 19 / 610 20 54 85 / 93 416 97 16

andrea@mapadvisers.com - sarmengol@fundacio-puigvert.es