

Crean un test para reducir las enfermedades hereditarias - El Mundo - 23/05/2018

Crean un test para reducir las enfermedades hereditarias

E.A. ELCHE

Una empresa del Parque Científico de la Universidad Miguel Hernández (UMH) de Elche ha desarrollado un test para disminuir el riesgo de enfermedades en la descendencia.

Fibrosis quística, sordera congénita no sindrómica o atrofia muscular espinal son algunas de las enfermedades hereditarias recesivas más comunes en la sociedad, pese a que la mayoría de sus portadores no son conscientes de que pueden transmitirlos a su descendencia a través de sus genes.

Esta es una de las conclusiones que ha determinado el estudio realizado por la spin-off del Parque Científico de la UMH de Elche e-GenetiCare, en colaboración con la Unidad de Genética del Hospital HLA Vistahermosa de Alicante.

El test empleado para este estudio ha sido concebido con el propósito final de disminuir el riesgo de tener descendencia de estas enfermedades en el caso de las parejas que se someten a procesos de reproducción asistida y precisen gametos (óvulos y espermatozoides) donados. También servirá para que los donantes de gametos sean conscientes de que son portadores de estas patologías.

Según el estudio publicado por e-GenetiCare y la Unidad de Genética del Hospital HLA Vistahermosa de Alicante en la revista *Genética Médica y Genómica*, la fibrosis quística, la sordera congénita no sindrómica, la atrofia muscular espinal, la fenilcetonuria y la fiebre mediterránea familiar han sido las enfermedades que presentaron una mayor tasa de los portadores.

La doctora en Bioquímica, Máster en Medicina y Genética Reproductiva y directora de Comunicación de e-GenetiCare, Estefanía Montoya, ha explicado que detectar estas mutaciones les «permite minimizar el riesgo de que la descendencia desarrolle las enfermedades vinculadas a ellas».

La investigación realizada por esta spin-off muestra los resultados de la implementación de este test en una población de 523 candidatos a donantes de gametos, de los que aproximadamente un 80 % eran mujeres y un 20 %, hombres.

Tras el estudio, la empresa determinó que un 20,3 % de la población estudiada es portadora de, al menos, una mutación patogénica o, probablemente, patogénica y hereditaria.