

# La UMH crea un test para identificar a portadores de enfermedades genéticas - Diario Información - 27/05/2018

## La UMH crea un test para identificar a portadores de enfermedades genéticas

► El objetivo del estudio, liderado por el catedrático Joaquín Rueda, es minimizar riesgos sobre todo en procesos de reproducción asistida

**BORJA CAMPOY**

■ Un test que permite identificar a portadores de enfermedades recesivas, producidas por la alteración de los genes heredados de madres y padres. Este es el último avance que ha surgido desde el Parque Científico de la Universidad Miguel Hernández. El estudio, liderado por el catedrático Joaquín Rueda, posibilita detectar a las parejas que se encuentran en riesgo de transmitir a su descendencia determinadas alteraciones genéticas asociadas a enfermedades como la fibrosis quística, la sordera congénita no sindrómica o la atrofia muscular espinal.

El propósito final de esta investigación, realizada por la spin-off del Parque Científico e-GenetiCare y HLA, es disminuir los riesgos a los que se exponen las parejas que se someten a procesos de reproducción asistida y precisan de gametos (óvulos y espermatozoides) donados por terceras personas. La investigación también sirve para que los donantes de estos gametos sean conscientes de que son portadores de estas patologías.

Para llevar a cabo su labor, los investigadores extrajeron sangre de los pacientes estudiados y aislaron su ADN, con el objetivo de indagar en sus genes y ver qué tipos de alteraciones presentaban. El siguiente paso fue el de no emparejar los gametos de los pacientes que presentan estas modificaciones genéticas y, de esta manera, minimizar los riesgos de que una pareja tenga descendencia con alguna de las enfermedades más frecuentes.

El estudio, publicado en la revista *Genética Médica y Genómica*, se ha centrado en las enfermedades recesivas más comunes y ligadas al cromosoma X, por lo que se ha acotado a quince genes. La selección de estos genes se ha hecho mediante la recomendación de las sociedades científicas, que aconsejan que se incluyan sólo las patologías graves, de inicio temprano, con alta penetrancia y una clara relación genotipo-fenotipo.

Para realizar este trabajo, los investigadores de la UMH han estudiado 523 casos de donantes de gametos, un 80% mujeres y un 20% hombres. Gracias a las conclusiones extraídas, han identificado las enfermedades con mayor número de portadores entre la población española, algo que tiene importancia, ya que la mayoría de los test de este tipo publicados son a nivel mundial y, por lo tanto, no ofrecen una muestra tan concreta como esta sobre los residentes en España.

Con la meta de reducir los riesgos que se derivan de la carga ge-

nética, las clínicas de reproducción asistida pueden utilizar técnicas de diagnóstico preimplantacional, con las que se estudian en los embriones las alteraciones genéticas antes de la implantación en el útero materno. Cuando los embriones

se encuentran en el laboratorio tras la fecundación in vitro, se hace una biopsia de unas pocas células para realizar el estudio genético. A continuación, sólo se transfieren al útero materno los embriones que están libres de alteraciones.



El equipo que ha hecho el test de las enfermedades genéticas. INFORMACIÓN