

Un nuevo test genético es capaz de detectar 552 enfermedades hereditarias

Científicos del Instituto Valenciano de Infertilidad han diseñado una prueba de análisis genético que reconoce en los progenitores alrededor de 600 mutaciones causantes de dolencias. El objetivo del test es reducir el riesgo de transmisión de aquellas enfermedades originadas por un solo gen.

IVI

9/4/2014 13:49 CEST



En la actualidad las enfermedades ocasionadas por la alteración de genes concretos están presentes en uno de cada 300 recién nacidos/[snre](#)

Investigadores del Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI) han desarrollado un nuevo test de compatibilidad genética (CGT, por sus siglas en inglés) con el que se pueden identificar, antes del embarazo, 552 mutaciones causantes de patologías.

Todo individuo sano es portador de entre 6 y 15 alteraciones genéticas

“En la actualidad las enfermedades ocasionadas por la alteración de genes concretos están presentes en uno de cada 300 recién nacidos. Con este nuevo test CGT, nuestro objetivo es reducir de forma significativa el riesgo de una pareja de tener descendencia con alguna enfermedad genética”, explica Antonio Requena, director médico del IVI.

Los científicos aclaran que todo individuo sano es portador de entre 6 y 15 alteraciones genéticas. Estas pueden producir enfermedades autosómicas dominantes, en las que es necesario que una de las dos copias de un gen heredadas esté alterada para que se manifieste la enfermedad, o bien enfermedades autosómicas recesivas, en las que es imprescindible que estén alteradas las dos copias del gen.

Este CGT incluye el cribado de todas las mutaciones recomendadas por los colegios profesionales de ginecología y genética. Entre ellas, las más frecuentes son la fibrosis quística, la atrofia muscular espinal y la poliquistosis renal autosómica recesiva.

“Saber qué alteraciones presenta cada miembro de la pareja, identificar las mutaciones dominantes y las recesivas, reduce el riesgo de tener un hijo enfermo. El uso de estas pruebas contribuye a mermar las alteraciones en los descendientes de uno de cada 300 recién nacidos a uno de cada 30.000 y 40.000”, indica Requena.

El procedimiento consiste en una sencilla extracción de sangre de los progenitores que permite describir la secuencia de ADN de los genes posiblemente alterados mediante la técnica PCR (reacción en cadena de la polimerasa, por sus siglas en inglés).

Por último, se realiza un análisis bioinformático de los resultados de secuenciación, con el posterior filtrado de todas las variantes encontradas que determinará los candidatos a mutaciones.

El CGT en la reproducción asistida

El procedimiento consiste en una sencilla extracción de sangre de los progenitores que permite describir la

secuencia de ADN

Así, los científicos señalan que el test CGT debe ser contextualizado en casos de pacientes de reproducción asistida en función del tratamiento que éstos reciban, “ya que no se procede de la misma forma cuando se trata de gametos propios (células sexuales) que en la donación”.

En el primer caso, la pareja que dé positivo para un mismo gen tendrá la opción de recurrir al diagnóstico genético preimplantacional (DGP), antes de la implantación del embrión, para conseguir que el bebé nazca libre de enfermedades hereditarias.

“El test CGT permite analizar múltiples genes o mutaciones de forma simultánea y, por primera vez, es posible establecer programas de cribado para un gran número de enfermedades causadas por un solo gen. Podemos prevenir la aparición de una enfermedad, tanto en embarazos concebidos normalmente como en aquellos gestados mediante técnicas de reproducción asistida”, concluye el especialista.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

TEST GENÉTICO | MUTACIONES | PATOLOGÍAS |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

