



Rare Disease Day

Con motivo del día mundial de las enfermedades raras que se celebra mañana, expertos en medicina reproductiva y diagnóstico genético destacan la importancia de la selección genética de embriones para frenar la transmisión de enfermedades genéticas.

El 80% de las enfermedades raras son de origen genético

- ▶ En España existen más de tres millones de afectados por enfermedades raras y no existe cura para la mayoría de ellas.
- ▶ Hay descritas más de 7.000 de estas enfermedades y el promedio de tiempo estimado para obtener un diagnóstico es de 5 años.
- ▶ **CREA** y **Sistemas Genómicos** se han consolidado como centros de referencia en la consecución de nacimientos sanos de padres afectos o portadores de Fibrosis quística, Distrofia muscular de Duchenne, osteogénesis imperfecta, síndrome de Marfan y de Pfeifer, así como enfermedades cromosómicas o metabólicas entre otras.

Valencia (27-2-11).- Expertos en medicina reproductiva y diagnóstico genético han señalado hoy, con motivo del día mundial de las enfermedades raras que se celebra mañana día 28 de febrero, que el 80% de estas enfermedades son de origen genético y la selección genética de embriones sanos puede evitar su transmisión.

Según estos expertos del Centro Médico de Reproducción Asistida CREA y de Sistemas Genómicos, la selección genética de embriones, también conocida como Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), es una técnica que permite evitar la transmisión de generación en generación de enfermedades genéticas ya que selecciona aquellos embriones sanos. A su juicio, se trata de *“un hecho de gran importancia social y sanitaria al reducir el número de pacientes afectos a este tipo de enfermedades que en su mayoría no tienen cura y cuyo promedio de tiempo estimado para obtener un diagnóstico es de 5 años”*.



Rare Disease Day

Estos expertos señalan la Selección Genética de Embriones como la mejor opción reproductiva para evitar el nacimiento de niños afectados ya que permite estudiar las características genéticas de los embriones, generados mediante técnicas de fecundación in vitro, antes de que se realice la transferencia de éstos al útero materno y se produzca el embarazo.

En la actualidad, el 7% de la población mundial está afectada por enfermedades raras, sólo en España existen más de 3 millones de afectados y hay descritas más de 7.000 enfermedades raras (consideradas así cuando afectan a una persona de cada 2.000).

Desde hace más de una década CREA y Sistemas Genómicos colaboran para la erradicación de estas enfermedades en parejas afectadas o portadoras de una enfermedad genética y que desean tener una descendencia sana, habiendo ayudado en este tiempo a más de medio centenar de parejas a tener hijos sanos.

En los últimos años, CREA y Sistemas Genómicos se han constituido como centros de referencia para el tratamiento reproductivo de estas enfermedades genéticas que, por su baja frecuencia y complejidad técnica del diagnóstico, quedan muchas veces fuera de estudio por los sistemas públicos de salud.

Entre las enfermedades que han tratado se encuentran la Fibrosis Quística, Distrofia muscular de Duchenne, enfermedades hipocalémicas familiares, síndrome de Pfeifer, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la enfermedad de Huntington, Distrofia Miotónica de Steinert, Incontinencia Pigmenti, Displasia Arritmogéna Ventricular, Síndrome de Van der Woude, Ataxia cerebeloespinal, la enfermedad conocida como "huesos de cristal", o el síndrome de Marfan, entre otras. Su último caso de éxito ha sido el primer nacimiento logrado en España libre de la enfermedad metabólica de la acidemia propiónica.

Según ha señalado la codirectora de CREA, la doctora Carmen Calatayud, *“la mayoría de las enfermedades raras tienen muchas probabilidades de ser heredadas por los hijos de estas parejas, quienes pueden sufrirlas y mostrar sintomatología en unos casos y en otras ocasiones no sufrirlas pero sí transmitirlos a su descendencia”*.

Por su parte, el responsable de la Unidad Genética de Genética Reproductiva de Sistemas Genómicos, el Dr. Xavier Vendrell, ha resaltado que los nuevos métodos de diagnóstico genético desarrollados permiten acortar el tiempo de detección y diagnóstico de enfermedades raras, que en ocasiones pueden llegar a los 15 años. Según ha recalado *“los avances en las técnicas de diagnóstico permiten, en muchos casos, obtener un diagnóstico genético preciso en un tiempo muy corto, entre 20 días y 3*



Rare Disease Day

meses, en nuestro laboratorio, permitiendo a parejas con un riesgo genético de transmisión de una enfermedad una toma de decisiones rápida respecto a su futuro reproductivo”.

En este sentido ha agregado que, aunque no existe cura para la mayoría de estas enfermedades, *“llegar a realizar un diagnóstico genético de la enfermedad es muy importante ya que permite conocer de antemano la evolución de la enfermedad, realizar acciones terapéuticas preventivas, llevar un riguroso seguimiento clínico de la aparición de síntomas, además de poder recurrir a la selección genética de embriones para impedir la transmisión de la enfermedad a sus descendientes”*

Finalmente, la doctora Carmen Calatayud ha destacado que cuando una pareja portadora de una enfermedad hereditaria desea tener hijos, es necesario realizarle un diagnóstico genético personalizado para conocer la causa genética de su patología. A juicio de la doctora Calatayud, *“hoy en día es posible analizar y diagnosticar con éxito la gran mayoría de estas enfermedades ya que disponemos de tecnología genética molecular para abordar cualquier enfermedad genética que se produzca como consecuencia de la alteración de un único gen”*.

Dos centros valencianos altamente especializados

CREA, CENTRO MÉDICO DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA se ha consolidado como un referente en la medicina reproductiva. Liderado por profesionales pioneros en este campo desde 1988, ofrece los mejores resultados en el tratamiento de la infertilidad mediante las técnicas más actualizadas. La clave del éxito está en realizar un diagnóstico correcto a través del estudio guiado de ambos miembros de la pareja, para poder aplicar el tratamiento más adecuado, sencillo y efectivo en cada caso. El equipo humano que lo compone, ha ido evolucionando apostando por la excelencia en la calidad asistencial siendo uno de los primeros centros en España en obtener el certificado ISO 9001 y siendo miembro fundador del grupo Anacer (Asociación Nacional de Clínicas de Reproducción Asistida). Asimismo, cuenta con una de las auditorías externas más prestigiosas a nivel mundial, realizada por el Doctor David Mortimer, presidente de Oozoa Biomédicas, y que acreditó la excelencia de CREA a nivel internacional.

SISTEMAS GENÓMICOS es, actualmente, la compañía líder en España en servicios de análisis genético. La División Biomédica de Sistemas Genómicos ha logrado desarrollar protocolos de diagnóstico genético para más de 300 enfermedades raras de origen genético. Es la única compañía en España y una de las pocas del mundo con la experiencia y la capacidad tecnológica, certificada por AENOR, para abordar el Diagnóstico Genético Preimplantación de cualquier enfermedad de base genética conocida. Actualmente, colabora con Hospitales públicos y privados, y Centros de



Rare Disease Day

Reproducción Asistida de toda España, con quienes ha protagonizado algunos de los logros más importantes en este campo en los últimos años, en España y en el mundo. Es centro de referencia internacional para el diagnóstico de enfermedades genéticas.

PARA MÁS INFORMACIÓN:

Crea (Centro Médico de Reproducción Asistida):

Dosdece. Casanova & Carbonell Comunicació

Tel: 96 334 14 83

Persona de contacto: Amparo Tordera.

Sistemas Genómicos (Centro de estudios genéticos):

Parque Tecnológico de Valencia, Ronda G. Marconi 6, 46980 Paterna (Valencia).

Tel: 902 364 669

Persona de contacto: Lucía Pérez