

## **Clínica MarGen - Evitan la transmisión de una anomalía renal grave gracias al diagnóstico genético preimplantacional de embriones**

**La Clínica MARGen de Granada realizó el diagnóstico genético preimplantacional y la selección del embrión sano, que dio lugar al nacimiento de una niña que, tras los correspondientes análisis genéticos, no ha heredado la enfermedad de su madre**

El diagnóstico genético preimplantacional de embriones ha permitido por vez primera en España la transmisión de la madre a su descendencia de una variante de la enfermedad poliquística renal, una enfermedad genética progresiva de los riñones, caracterizada por la presencia de múltiples quistes en ambos riñones y que también puede dañar al hígado, páncreas y, raramente, al corazón y el cerebro.

La Clínica MARGen de Granada realizó el diagnóstico genético preimplantacional y la selección del embrión sano, que dio lugar al nacimiento de una niña que, tras los correspondientes análisis genéticos, no ha heredado la enfermedad de su madre.

Existen dos tipos de esta enfermedad. La forma recesiva, es más rara y comúnmente letal. Sus síntomas y manifestaciones aparecen generalmente al nacer o en la infancia temprana, de manera que su transmisión a la descendencia es poco probable, debido a la condición de salud de los eventuales padres. La forma dominante, genera un desarrollo posterior de quistes en los riñones, y un alargamiento de los mismos. Las manifestaciones de esta enfermedad incluyen anomalías en la función renal, hipertensión, dolor renal, e insuficiencia renal. Aproximadamente el 50% de los pacientes con Enfermedad poliquística autosómica dominante (EPAD) presentan los síntomas finales hacia los 60 años. Sin embargo, la enfermedad es sistémica presentando quistes en otros órganos como el hígado (lo cual puede desencadenar una cirrosis), vesículas seminales, páncreas, y aracnoides y anomalías no quísticas tales como aneurismas intracraneales y dolicoectasias, dilatación de la aorta, y disección de la aorta torácica, prolapso de la válvula mitral, y hernias en la pared abdominal. Debido a la manifestación tardía de la EPAD, hay un riesgo de transmisión importante de la transmisión de la enfermedad de los padres a la descendencia.

Según el doctor Juan Bravo Soto, médico nefrólogo y presidente del Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD), asociación científica dedicada a la prevención de esta enfermedad, "La EPAD es la enfermedad hereditaria de más impacto renal. La padecen 1 de cada 1000 habitantes. Estimamos que, sólo en la provincia de Granada, hay unos 900 afectados, de los cuales hay unos 300 casos no diagnosticados (el paciente no lo sabe o no quiere saberlo). Al ser autosómica dominante, se transmite con una probabilidad del 50% en cada embarazo."

La madre de la niña recién nacida en Granada tiene una mutación relativamente rara que aún no está descrita en la literatura. Según el doctor Jan Tesarik, director de la clínica MARGen, "La misma enfermedad puede estar causada por diferentes mutaciones genéticas. La implicada en nuestro caso es, probablemente la primera en que se va a evaluar en España, aunque existen otras mutaciones,

responsables del mismo cuadro clínico, que ya han sido resueltos previamente. En mi opinión es importante animar a los potenciales padres que sufren la poliquistosis renal a buscar la base genética de su enfermedad y, en caso de planificar la familia, de tomar las medidas adecuadas para evitar la transmisión a las futuras generaciones.”

**Datos de contacto:**

Maria de la Plaza

620 059 329

Nota de prensa publicada en: [Madrid / Granada](#)

Categorías: [Medicina](#) [Sociedad](#) [Madrid](#) [Andalucía](#) [Ocio para niños](#) [Otras ciencias](#)

---

**NotasdePrensa**

<https://www.notasdeprensa.es>