

## Herramientas genéticas: Medicina Preventiva y Fibrosis Quística

**- En España se estima que 1 de cada 30 personas es portadora de Fibrosis Quística - Los programas de screening ayudarían a detectar estos portadores y a evitar el nacimiento de niños afectados - El diagnóstico genético preimplantacional también permite detectar embriones sanos para transferirlos al útero de la madre.**

Día Nacional de la Fibrosis Quística , 25 de abril del 2012. La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad genética severa más común. Se estima que 1 de cada 30 personas es portadora de una mutación de Fibrosis Quística. Estos individuos son portadores sanos de la enfermedad y muchos ni siquiera saben que lo son. El problema viene cuando deciden tener hijos, ya que si su pareja también es portadora, hay un riesgo importante de tener un hijo afecto. En España 1 de cada 3.500 nacidos vivos son diagnosticados de esta grave enfermedad.

La Dra. Esther Fernández, Directora Científica de Geniality, leyó su Tesis Doctoral sobre la Fibrosis Quística hace ya 20 años. “En los últimos años se ha avanzado mucho en el conocimiento y tratamientos paliativos de la enfermedad, la esperanza de vida ha aumentado mucho, sin embargo, a pesar de ello sigue siendo una enfermedad sin tratamiento curativo postnatal” comenta la Dra. Esther Fernández.

A la hora de planificar la maternidad es importante tener en cuenta la incidencia de ciertas enfermedades genéticas. En otros países como EE.UU la población en edad fértil está mucho más concienciada de este tipo de pruebas y de las herramientas genéticas que pueden aportar luz en medicina personalizada y preventiva. Las parejas cuando planifican tener un hijo, incluso quieren conocer el riesgo que tienen de poder tener un hijo afecto, no solo de Fibrosis Quística, sino de otras enfermedades prevalentes según su origen étnico.

Enfermedades como la Fibrosis Quística son claras candidatas para programas de medicina preventiva. En Geniality, valoran de forma muy positiva que actualmente esté incluida su detección en los programas de cribado Neonatal de la mayor parte de las autonomías en España. Es decir, que hoy en día a la mayor parte de los niños que nacen en España se les realiza este screening y se informa a la familia si el bebe es afecto. Se trata de una detección presintomática, sin embargo no es una vía de detección de portadores.

Geniality también está promoviendo que se realice el screening a los donantes

de gametos en los centros de Fecundación in vitro, para detectar si son portadores o no. “Cada vez hay más centros de fertilidad concienciados con la importancia de estas pruebas y además ahora, las parejas que recurren a donantes de óvulos o de semen también demandan que al donante se le haya hecho una serie de pruebas genéticas básicas, como son el cariotipo y el Screening de Fibrosis Quística”- comenta la Dra. Esther Fernandez. Hay más de 1500 mutaciones descritas en este gen, sin embargo actualmente hay kits diagnósticos que permiten detectar las mutaciones genéticas más frecuentes que comprenden más del 84% de las mutaciones presentes en afectos de FQ. “Hasta el momento, de los más de 100 donantes analizados hemos rechazado un 9,5% por ser portadores de Fibrosis Quística”.- puntualiza la Dra. Esther Fernandez.

Actualmente los portadores de FQ cuentan también con el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), una técnica claramente preventiva, alternativa al diagnóstico prenatal, que desde el año 1990 cuando se aplicó por primera vez, ha permitido ya el nacimiento de muchos niños sanos. El Diagnóstico Genético Preimplantacional permite seleccionar los embriones sanos o portadores sanos para transferirlos al útero de la madre y evitar así el nacimiento de un niño afecto. En Geniality han realizado diversos casos de Diagnóstico Genético Preimplantacional de FQ, “La mayor parte son parejas que han sabido que ambos eran portadores porque ya habían tenido un hijo afecto de Fibrosis Quística”- A la espera de resultados más prometedores de la terapia génica debemos apoyarnos en herramientas preventivas como estas.

Geniality es un laboratorio especializado en Genética reproductiva situado en el Parque Científico de Madrid. Calle Santiago Grisolia 2, 28760 Madrid. Tel. 91 126 69 63 [www.geniality.es](http://www.geniality.es) [info@geniality.es](mailto:info@geniality.es)

---