

NOTA DE PREMSA

El resultat és fruit del treball conjunt de la Universitat Autònoma de Barcelona i del Programa de Reproducció Assistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau

Neixen uns bessons sense predisposició a patir càncer de còlon hereditari aplicant una nova tècnica de diagnòstic genètic

- És la primera vegada al món que s'aconsegueix el naixement de nadons sense aquesta predisposició hereditària mitjançant el diagnòstic genètic preimplantacional per a doble factor (DF-DGP).
- Aquesta tècnica, desenvolupada per la UAB, permet identificar simultàniament si els embrions són lliures d'alteracions genètiques i si la dotació cromosòmica és normal.
- El de còlon és el tercer tipus de càncer que causa més morts a Occident i provoca més de 650.000 defuncions cada any a tot el món.

Barcelona, 7 de novembre de 2012.- La Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la Facultat de Medicina de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) –amb la Dra. Joaquina Navarro al capdavant– i el Programa de Reproducció Assistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau –dirigit pel Dr. Joaquim Calaf i amb la Dra. Ana Polo i la Dra. Olga Martínez Passarell com a responsables del programa de DGP– han aconseguit, per primera vegada al món, el naixement d'uns bessons sense una mutació de predisposició al Càncer de Còlon Hereditari No Polipòsic (HNPCC) o Síndrome de Lynch. Aquest naixement s'ha aconseguit mitjançant un cicle de diagnòstic genètic preimplantacional de doble factor genètic (DF-DGP).

Amb aquesta metodologia s'analitza, en el mateix cicle de fecundació in vitro (FIV), la mutació responsable de la malaltia hereditària i la dotació cromosòmica completa dels embrions evolutius.

El Càncer de Còlon Hereditari No Polipòsic (HNPCC) o Síndrome de Lynch és una patologia monogènica rara, lligada principalment a mutacions dels gens reparadors de l'ADN, que són importants en el manteniment de l'estabilitat genòmica durant el cicle cel·lular. Amb 655.000 morts l'any a tot el món, aquest és el tercer tipus de càncer que causa més defuncions a Occident i la quarta forma de càncer més comuna als Estats Units.

Segons les dades extretes de la Societat Europea de Reproducció Humana i Embriologia (ESHRE), menys del 14% dels embrions transferits a l'úter matern en cicles de diagnòstic genètic preimplantacional (DGP) per a malalties monogèniques acaben donant lloc a un embaràs. Una de les raons d'aquesta baixa taxa de gestació pot ser la presència d'alteracions en el nombre de cromosomes dels embrions transferits que en el DGP estàndard no s'analitzen.

En el cas present hi havia diversos antecedents familiars de càncers digestius. La parella, després de passar per consell genètic, va optar per la realització de DGP per evitar la transmissió de la Síndrome de Lynch a la seva descendència. El cas va ser presentat a la Comissió Nacional de Reproducció Humana Assistida i, un cop autoritzat, es va iniciar el procés per poder dur a terme el DGP. Amb la finalitat d'augmentar la probabilitat de gestació, es va plantejar la possibilitat de diagnosticar no només la mutació en els embrions, sinó també la seva dotació cromosòmica mitjançant el diagnòstic genètic preimplantacional de doble factor genètic (DF-DGP). Així, dels embrions evolutius a dia +3 obtinguts en cicles de FIV, es van analitzar dues cèl·lules (blastòmers): una va ser emprada per a l'estudi de la mutació familiar i l'altra per a l'estudi de tots els cromosomes, mitjançant la tècnica de Hibridació Genòmica Comparada (CGH).

El procediment de DF-DGP aplicat en aquest cas va ser el següent: es van poder analitzar dotze embrions per la mutació familiar, essent 5 d'ells no portadors d'aquesta mutació. D'entre aquests cinc, tres van resultar ser cromosòmicament normals. Dos d'aquests tres embrions sans per als dos factors van ser transferits a l'úter matern donant lloc a una gestació gemel·lar. El resultat final ha estat el naixement d'un nen i una nena, tots dos lliures de la Síndrome de Lynch. L'estudi genètic post natal ha confirmat el diagnòstic que s'havia establert prèviament.

Sobre la Unitat de Biologia Cel·lular Genètica Mèdica de la Facultat de Medicina de la UAB

La Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) està situada a la Facultat de Medicina del Campus universitari de Bellaterra. Aquesta Unitat forma part del Departament de Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia. La Unitat està formada pel personal docent i investigador integrat en un grup de recerca de qualitat, reconegut per la Generalitat de Catalunya, el Grup de Recerca de Citogenètica Bàsica i Clínica. A més, també estan adscrits a la Unitat personal d'administració i serveis, i personal contractat de suport a la recerca. Les principals línies de recerca en què es treballa són la reproducció humana, el càncer, els efectes genotòxics i l'especiació cromosòmica.

La Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la UAB rep fons competitiu ininterrompudament des de 1994. D'altra banda, ha rebut fons de La Marató de TV3 en dues ocasions (de 1994 al 1998 i de 1999 al 2001) i, posteriorment, quatre ajudes FIS (Fondo de Investigación Sanitaria) del Ministerio de Sanidad y Consumo.

La Unitat s'encarrega de la docència de diverses assignatures en els estudis de llicenciatura i/o grau de Medicina, Infermeria, Fisioteràpia, Logopèdia, Ciències Biomèdiques i Genètica. També participa en el Màster de Biologia Cel·lular i el Doctorat de Biologia Cel·lular.

La Unitat acull també a estudiants de llicenciatura o de grau en pràctiques i a estudiants del darrer curs de llicenciatura o de grau.

Sobre el Programa de Reproducció Assistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau

El Programa de Reproducció Assistida (PRA) que duen a terme conjuntament la Fundació Puigvert i l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau és una iniciativa d'ambdues institucions que, en el seu moment, van tenir la visió d'enfocar de forma conjunta un problema de salut que afecta, per concepte, la parella. Aprofita l'experiència de les dues institucions en els àmbits respectius de l'Andrologia i de l'Endocrinologia de la Reproducció .

El març de 2011 es va donar a conèixer el naixement del primer nadó a Espanya sense la mutació familiar responsable de la predisposició al càncer de mama i ovari hereditari. En aquella ocasió, el Programa de Reproducció Assistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau va realitzar satisfactòriament el diagnòstic genètic preimplantacional en una portadora del gen BRCA1. Aquest procediment va finalitzar amb el naixement d'un nadó sa no portador de la predisposició a patir càncer de mama.

La Fundació Puigvert ha estat el primer centre de la sanitat pública catalana en tenir un banc de semen (actiu des de l'any 1985), en practicar inseminacions artificials i en criopreservar semen en pacients oncològics. L'any 1987 ja va donar com a fruit el primer embaràs mitjançant fecundació in vitro de la xarxa pública catalana. Actualment, practica a l'any més de 1.000 cicles d'inseminació i més de 500 de fertilització in vitro, en les seves diferents modalitats.

El DGP es va iniciar l'any 2001 dintre del programa públic de Reproducció Assistida, amb pocs cicles/any amb indicació d'alteració cromosòmica. Des del seu inici ha anat augmentant el nombre i la complexitat de casos de forma gradual, requerint de la col·laboració d'un equip multidisciplinari d'especialistes en genètica, oncologia i neurologia, entre d'altres. Actualment es realitzen uns 20 cicles de DGP per any i es prioritza la indicació de malaltia hereditària (cicles més complexos tècnicament i que requereixen més recursos econòmics). Des d'aleshores s'ha aplicat aquesta tècnica a més d'un centenar de parelles i s'han aconseguit embarassos a terme en el 43% de les parelles.

Més informació:

Departament de Comunicació de la Fundació Puigvert.

Andrea Gil-Bermejo / Susanna Armengol

Tel. 93 285 19 19 / 610 20 54 85 / 93 416 97 16

andrea@mapadvisers.com - sarmengol@fundacio-puigvert.es