



REPROTEC

**ENFERMEDADES
GENÉTICAS Y
PLANIFICACIÓN
DEL EMBARAZO**



En REPROTEC estudiamos 75 enfermedades genéticas poco frecuentes para prevenir su transmisión. El análisis se hace en donantes de semen o en hombres y mujeres que estén planificando un embarazo.

Siempre que una pareja encara la planificación de un embarazo, desea que ese bebé tan buscado goce de buena salud y de una vida plena.

El nacimiento de un niño con una enfermedad genética es habitualmente un evento inesperado y muy angustiante para los padres y la familia. Un diagnóstico temprano permite evaluar la predisposición y, en lo posible, planificar una terapia adecuada con un correcto asesoramiento genético.

EXISTEN DISTINTOS TIPOS DE ENFERMEDADES GENÉTICAS:

1) Las enfermedades genéticas **dominantes** son aquellas en las que alguno de los dos padres padece la enfermedad y se espera que la mitad de sus hijos también la herede. Es decir, con que uno de los padres sea portador y le herede el gen dañado a un hijo, alcanza para que el hijo también sea afectado como su progenitor.

2) Las enfermedades genéticas **recesivas** son aquellas que en general toman por sorpresa a

la familia ya que la mayoría de las veces, no existen en el grupo familiar otras personas afectadas. Estas enfermedades se presentan cuando los dos padres presentan cada uno un gen dañado. De esa manera, el niño tendrá dos copias del gen dañado (una recibida de su papá y otra de su mamá) y desarrollará la enfermedad. Sus padres, al tener solo una copia del gen dañado, serán portadores pero sanos.

Existen más de 200 enfermedades de origen recesivo. La frecuencia de que un padre porte un gen dañado para ellas depende de su origen poblacional. Por ejemplo: se espera que 1 de cada 31 personas cuyo origen es Judío Ashkenazi tengan un gen dañado para la enfermedad de Tay Sachs. Mientras que en otras poblaciones se espera esto en 1 de 250 individuos.

Muchas de estas enfermedades como la Fibrosis Quística o la Enfermedad de Tay Sachs, son de muy mal pronóstico si el bebe resulta afectado y carecen de un tratamiento curativo. Otras, como la galactosemia, tienen posibilidades de tratamiento si son detectadas a tiempo.

Hasta hace dos años, no existían en nuestro país las posibilidades de que una persona pudiera conocer antes de la concepción los riesgos de ser ambos miembros de la pareja portadores sanos de las enfermedades recesivas más frecuentes.

Hoy en día, el Proyecto Genoma Humano nos ha permitido conocer cuáles son los genes responsables de las enfermedades recesivas y cuáles son las mutaciones causales de las mismas.

Toda esta información se ha utilizado en el desarrollo de nuevos estudios que permiten a las personas conocer sus riesgos de portar alguna mutación y tener un niño afectado. Esto ha mejorado enormemente la calidad del asesoramiento genético familiar para trabajar en la prevención de estas enfermedades.

El estudio de enfermedades recesivas que realizamos en colaboración con MyGen, analiza los genes para 75 enfermedades recesivas distintas. Se brinda de esta manera, la posibilidad de saber si los progenitores comparten algún gen mutado durante la planificación del embarazo para ser asesorados correctamente respecto de las distintas alternativas al momento de planificar la gestación de un bebé sin la enfermedad.

Es importante destacar que alrededor de un 30% de las personas somos portadoras SIN saberlo de alguna mutación para alguna de estas 75 enfermedades recesivas en nuestro genoma (ver la lista del recuadro). La parte positiva es que la mayoría de los progenitores no comparten la portación de la misma enfermedad y por lo tanto pueden tener hijos sanos.

Al embarazo se puede llegar por diferentes vías y una cada vez más frecuente es la inseminación artificial. A nuestro banco de semen REPROBANK y al laboratorio de Gametos, nos visitan tres perfiles de receptoras que recurren a muestras de espermatozoides: mujeres cuya pareja tiene problemas de infertilidad masculina, mujeres que embarcan la maternidad sola y mujeres lesbianas. Todas estas ellas tienen una preocupación en común: **que la pareja o el donante de espermatozoides no sea portador de enfermedades hereditarias y que el bebé concebido por estas metodologías sea sano.**

Por esta razón, el estudio de los miembros de las parejas o los donantes de espermatozoides para las 75 enfermedades recesivas disminuye el riesgo de que la receptora y el hombre compartan el mismo gen dañado. Esto brindará tranquilidad a las futuras madres en la decisión probablemente más trascendental de sus vidas.

ENFERMEDADES RECESIVAS ESTUDIADAS EN ALGUNOS DONANTES ESPECIALES

1) Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa

2) Acrodermatitis enteropática

3) Deficiencia de Alpha-1 antitripsina

4) Esclerosis lateral Amiotrófica

5) Deficiencia de argininosuccinato liasa

6) Síndrome poliglandular autoinmune, tipo I

7) Síndrome de Bartter tipo 4A

8) Deficiencia de Beta-cetotiolasa

9) Beta-talasemia

10) Deficiencia de biotinidasa

11) Síndrome de Bloom

12) Enfermedad de Canavan

13) Deficiencia primaria de carnitina sistémica

14) Xantomatosis cerebrotendinosa

15) Citrulinemia tipo I

16) Deficiencia de Corticosterona methyl oxidasa

17) Síndrome de Crigler-Najjar

18) Fibrosis quística

19) Diabetes, neonatal permanente

20) Deficiencia de dihydropirimidina deshidrogenasa

21) Síndrome de Dubin-Johnson

22) Síndrome de Ehlers-Danlos tipo dermatosparaxis
23) Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud
24) Síndrome de Ehlers-Danlos tipo cifoescoliosis
25) Aciduria Etilmalónica
26) Deficiencia del Factor XI
27) Disautonomía familiar
28) Fiebre Mediterránea familiar
29) Anemia de Fanconi
30) Deficiencia de galactocinasa
31) Galactosemia
32) Enfermedad de Gaucher
33) Acidemia Glutámica, tipo 1
34) Enfermedad del almacenamiento de glucógeno tipo 1A
35) Gangliosidosis-GM1
36) Pérdida auditiva DFNB1 y DFNB9 no-sindrómica
37) Pérdida auditiva DFNB59 no-sindrómica
38) Hemocromatosis
39) Enfermedad de la hemoglobina C
40) Enfermedad de la hemoglobina E
41) Deficiencia de la HMG-CoA liasa
42) Homocistinuria, tipo cbIE
43) Homocistinuria, clásico
44) Síndrome de Hurler
45) Enfermedad de Krabbe
46) Deficiencia de lipoproteína lipasa, familiar

47) Enfermedad urinaria de jarabe de arce
48) Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
49) Acidemia metilmalónica
50) Deficiencia de la MTHFR (Metilen-tetrahidrofolato reductasa)
51) Mucopolipidosis II
52) Mucopolipidosis III
53) Mucopolipidosis IV
54) Deficiencia múltiple de carboxilasa
55) Síndrome nefrótico resistente a esteroides
56) Enfermedad de Niemann-Pick
57) Fenilcetonuria
58) Enfermedad renal poliquística
59) Enfermedad de Pompe
60) Deficiencia de Precalicerina
61) Acidemia propiónica
62) Deficiencia protrombina
63) Síndrome Rh nulo
64) Raquitismo, deficiencia de pseudovitamina D
65) Enfermedad de Sandhoff
66) Deficiencia de acyl-CoA dehidrogenasa de cadena corta
67) Síndrome del nódulo sinusal enfermo
68) Enfermedad de células falciformes

69) Esferocitosis, hereditaria

70) Enfermedad de Tay-Sachs

71) Trombocitopenia, congénita amegacariocítica

72) Tirosinemia

73) Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa
de cadena muy larga

74) Enfermedad de Von Willebrand tipo 2 Normandía

75) Enfermedad de Von Willebrand tipo 3

Autores:

DRA MARIANA HERRERA
GENDA

DRA VANESA RAWE
REPROTEC



info@repro-tec.com
Humboldt 2433, PB10 (CABA)
Tel: 011 4773-4889/5437

