

¿QUÉ ES EL ESTUDIO GENÉTICO O DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS?

¿Que es el estudio genético o de enfermedades monogénicas?

Esta técnica se realiza mediante técnicas complejas de biología molecular que permiten el análisis de los embriones portadores de enfermedades monogénicas. Las personas con una historia familiar de enfermedad monogénica tienen un riesgo elevado de transmitir esta condición a sus descendientes, y tienen pocas opciones reproductivas: la adopción, un tratamiento de FIV con donantes de esperma u ovocitos, pueden arriesgarse a concebir un hijo con la enfermedad y optar por un aborto terapéutico, u optar por no tener hijos. El Diagnóstico Genético Preimplantacional permite tener un hijo sin transmitirle la enfermedad genética.

¿Qué son las enfermedades monogénicas?

Las enfermedades monogénicas son aquellas que están originadas por la alteración o mutación de un gen específico de la persona afectada. Ejemplos de enfermedades monogénicas son la fibrosis quística, la anemia de células falciformes, enfermedad de Tay Sachs, distrofia miotónica o la distrofia muscular de Duchenne, por nombrar unas pocas.

Hay diferentes tipos de enfermedades monogénicas:

Autosómicas: El gen afectado se localiza en los cromosomas no sexuales

1. - Autosómica recesiva: Un 25 % de la descendencia está afectada por la enfermedad

(ej. Fibrosis quística, sickle cell anemia, talasemias, fenilcetonuria, aminoacidopatías metabólicas, etc.)

1. - Autosómica dominante: Un 50% de la descendencia está afectada por la enfermedad

(Huntington, Distrofia Miotónica, Marfan, predisposición al cáncer (neurofibromatosis tipo I, Von-Hippel Lindau, Li-Fraumeni, APC, etc)

Ligadas al Sexo: El gen afectado se localiza en alguno de los cromosomas sexuales

- Recesiva ligada al sexo:

1. o En el caso de estar ligada al cromosoma X un 25% de la descendencia femenina y el 50% de la descendencia masculina está afectada por la enfermedad
 2. o En el caso de estar ligada al cromosoma Y un 50% de la descendencia femenina y un 100 de la descendencia masculina.
-

(Ej. Hemofilias A y B, Distrofia muscular de Duchenne, Lesch-Nyhan, Síndrome de Hunter, deficiencias en G6PD, enfermedad de Kennedy, etc.)

- Dominante ligada al sexo: El 50% de la descendencia está afectada por la enfermedad

(Ej. Síndrome de Frágil-X, Hipofosfatemia, Incontinencia pigmento, Charcot-Marie-Tooth ligada al X, Síndrome de Alport, etc.)

¿Quién se beneficia?

Todos los pacientes portadores de alguna enfermedad genética. Prácticamente se puede decir que en todas las enfermedades genéticas es factible la realización de un DGPI siempre que se conozca la mutación, el gen asociado y el cromosoma dónde se encuentra localizado el gen. Un ejemplo de las más comunes son:

Fibrosis quística

Beta talasemia

Distrofia Muscular de Duchenne

Síndrome de Frágil-X

Hemofilia A y B

Enfermedad de Huntington

Tay-Sachs

Atrofia muscular espinal

Anemia de células falciformes

Distrofia miotónica

Enfermedad de Gaucher

Síndrome de Marfan

Neurofibromatosis Tipo I

Retinosis pigmentaria

Etc.
