

Dos nadons neixen lliures de càncer de còlon hereditari

El pare dels petits acabava de superar un tumor



El participants de l'ICO, de la UAB i de Puigvert-Sant Pau

ANA MACPHERSON
Barcelona

Un nen i una nena de Girona van néixer fa un any lliures d'una mutació genètica del seu pare que predisposa entre el 20% i el 80% dels portadors a desenvolupar un càncer de còlon. Es coneix com a síndrome de Lynch. El pare va tenir aquest càncer amb 34 anys i, davant la possibilitat de transmetre als fills aquest risc, va decidir amb la seva dona intentar una gestació amb embrions seleccionats amb un diagnòstic genètic preimplantacional.

No és la primera vegada que es fa. Aquesta tècnica de diagnòstic previ s'ha utilitzat amb altres càncers, com els de mama BRCA1, que també es deuen a una mutació genètica que predisposa les portadores a desenvolupar-lo. I altres malalties heretables que s'esquiven amb les mateixes tècniques. Però en aquest cas el recorregut dels pares ha posat a prova una incipient xarxa d'oncòlegs, genetistes i experts en reproducció assistida -l'ICO de Girona, la Fundació Puigvert-Sant Pau i la unitat de Biologia Molecular de la UAB-. I també ha permès provar simultàniament i amb les mateixes mostres dels embrions un doble estudi genètic per identificar, d'una banda, els que tenien la mutació de la síndrome de Lynch, i,

de l'altra, qualsevol altra alteració cromosòmica. En fer simultàniament totes dues determinacions "preteníem que els embrions que s'implantessin tinguessin les màximes possibilitats de continuar endavant, perquè la nostra hipòtesi és que hi ha un bon nombre d'alteracions cromosòmiques que fan

Saber que se n'és portador pot evitar tenir-lo

■ Dues-centes persones vinculades familiarment al càncer de còlon hereditari, a la síndrome de Lynch, una mutació genètica que predisposa a aquest càncer i també al d'endometri i ovari, es reuniran dissabte amb metges de Vall d'Hebron, ICO i Clínic per saber-ho tot sobre aquesta herència, com prevenir-la i per a què serveixen les coloscòpies preventives. El de còlon és el càncer més freqüent, i entre el 5% i el 10% són hereditaris. Per cada cas detectat, hi ha dos o tres familiars sense símptomes.

inviabils els embrions", explica Joaquina Navarro, catedràtica de Biologia Cel·lular que dirigeix el laboratori d'investigació genètica de la UAB.

L'aportació d'aquest cas permetrà plantejar-se un futur més precís en la implantació d'em-

En l'embaràs van intervenir l'ICO de Girona, la UAB i reproducció assistida de Puigvert-Sant Pau

brions. Per a la parella de Girona ha estat un èxit del 100%. Dels 14 embrions que van aconseguir fecundar in vitro, cinc no havien heretat la mutació i set no mostraven alteració cromosòmica, però només dos complien les dues condicions. I tots dos es van convertir en els seus fills.

"A Catalunya hi ha unes mil persones portadores sanes d'aquesta mutació", calcula Joan Brunet, cap d'oncologia i responsable de la unitat de consell genètic de l'ICO a Girona. "El diagnòstic preimplantacional és una opció, però el que és essencial és que hi hagi una bona informació per als que són portadors del risc, perquè també es pot tenir fills sense acudir a aquestes tècniques; conèixer que tens la mutació permet prevenir d'una manera eficaç".

L'equip de reproducció assistida Puigvert-Sant Pau, que dirigeix Joaquim Calaf, està especialment satisfet de la cadena d'atenció entre institucions tan diverses. "Ha estat fonamental el consell genètic, la proposta de preservar els espermatozoides del pacient amb càncer de còlon i que amb el tractament va quedar estèril, l'autorització al nostre equip d'aquest diagnòstic genètic preimplantacional, la velocitat de la doble prova al laboratori de la UAB, la llarga experiència del nostre equip per extreure cèl·lules sense causar més danys. I la participació perfectament informada de la parella", enumera la ginecòloga responsable del programa, Ana Polo. ●



Uns bessons de Girona són els primers a néixer lliures de càncer de còlon hereditari

► Una nova tècnica aplicada per la Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau va seleccionar els embrions per evitar mutacions

BARCELONA/GIRONA | ACN/DdG

■ La Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau i la Universitat Autònoma de Barcelona han aconseguit per primera vegada al món el naixement d'uns bessons sense una mutació de predisposició al càncer de còlon hereditari que tenia el progenitor, amb una nova tècnica de diagnòstic genètic. La principal novetat és aquesta tècnica, el diagnòstic genètic preimplantacional per a doble factor (DF-DGP), que analitza no només que no hi hagi la mutació sinó també que l'estructura cromosòmica sigui correcta.

El pare dels bessons, de les comarques gironines, va ser diagnosticat de càncer de còlon el 2008 i després del tractament es va iniciar la reproducció assistida que va donar lloc al naixement dels bessons, un nen i una nena, l'agost del 2011. Aquest avenç mèdic s'ha aconseguit en el marc d'una col·laboració entre la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la Facultat de Medicina de la UAB i el Programa de Reproducció Assistida Fundació Puigvert-Hospital de Sant Pau.

La fita és haver aconseguit per primera vegada al món el naixement d'un nadó, en aquest cas dos, sense una mutació de predisposició al càncer de còlon hereditari no polipòsic o Síndrome de Lynch però amb l'afegit que durant el cicle de fecundació in vitro s'ha analitzat la mutació responsable de la malaltia i la dotació cromosòmica completa dels embrions evolutius. Aquesta doble anàlisi és el que atorga l'excepcionalitat al cas.

LA CLAU

COL-LABORACIÓ
L'Institut Català d'Oncologia (ICO) de Girona participa en el procés

El responsable de la Unitat de Consell Genètic de l'Institut Català d'Oncologia (ICO) a Girona, Joan Brunet, va explicar que el risc de patir càncer de còlon si es té la mutació hereditària va del 20 al 80%, i va afegir que entre el 5 i el 10% dels càncers de còlon són hereditaris.

El progenitor dels bessons va ser diagnosticat el 2008 de càncer de còlon i va explicar que tenia antecedents de càncers digestius en la seva família. Es va comprovar que tenia la mutació de predisposició a aquest tumor i se li va proposar congelar semen seu perquè després del tractament amb quimioteràpia i radioteràpia el risc d'esterilitat és elevat. Un cop va haver superat el càncer, la parella va decidir iniciar un procés de fecundació in vitro per tenir fills i van optar per la tècnica DF-DGP per evitar que el fill nasqués amb la mateixa predisposició que el seu pare.

Sense alteració genètica

A partir del 2010 es van aplicar dos cicles d'estimulacions ovàriques a la dona que va donar com a resultat 16 oòcits fecundats. Finalment es van analitzar 12 d'aquests, set dels quals van presentar la mutació i cinc no, per la qual cosa aquests haurien estat transferibles però es va aplicar la segona anàlisi, la de l'estructura cromosòmica, i es va arribar a la conclusió que hi havia cinc dels 12 embrions que tenien també alteracions cromosòmiques. Creuant les dues analítiques el resultat que només hi havia dos embrions que no tenien ni la mutació ni alteracions cromosòmiques i van ser aquests dos els que van ser transferits a la dona i es va iniciar el procés de gestació que va donar com a resultat el naixement d'un nen i una nena l'agost del 2011 sense la mutació que els predisposa a la Síndrome de Lynch.



L'equip mèdic i de recerca que ha fet possible el naixement dels bessons.

de mutació. Ha afegit que entre el 5 i el 10% dels càncers de còlon són hereditaris. A Catalunya, l'ICO té registrats 500 casos de persones que són portadores de la mutació i és el primer cas en què s'aconsegueix no transmetre aquesta mutació a través d'aquesta nova tècnica.

La tècnica s'ha de millorar
La catedràtica de la UAB i responsable del grup de recerca que ha dut a terme aquesta tècnica, Joaquina Navarro, va explicar que el 2008 ja es va començar a aplicar aquesta tècnica de la doble anàlisi i que ja s'han aconseguit naixements lliures de malalties hereditàries en altres ocasions, com per exemple en casos de fibrosi quística. Ha afegit però que en aquest

cas la tècnica s'ha millorat ja que s'ha aconseguit escurçar el temps en què es realitza l'anàlisi cromosòmica i es redueix el risc que l'embaràs no sigui viable.

Navarro va considerar que s'hauria d'estendre l'anàlisi de tots els cromosomes per garantir que no hi hagi alteracions i no només d'alguns cromosomes com es fa en alguns casos, com dones adultes amb risc que el nadons puguin tenir Síndrome de Down. Va recordar però que fins ara ells han treballat amb una dotzena de casos però que s'emmarquen en un procés de recerca. Alguns dels riscos d'aquesta doble anàlisi és que s'han d'extreure dues cèl·lules de l'embrió i això pot afectar el nivell d'èxit del procés de reproducció assistida.

Ha afegit però que en aquest cas la tècnica s'ha millorat ja que s'ha aconseguit escurçar el temps en què es realitza l'anàlisi cromosòmica i es redueix el risc que l'embaràs no sigui viable.