

➤ *Los embriones cuyas células adquieren cromosomas de más o de menos tienen una probabilidad disminuida de sobrevivir y llegar a término su desarrollo. Si sobreviven, podrían dar lugar a algún síndrome o desorden cromosómico. Pero algunos de estos embriones defectuosos pueden corregir realmente sus errores genéticos, según un estudio de la semana pasada divulgada en la reunión de la European Society of Human Reproduction and Embryology en Estocolmo, Suecia.*

❖ Cfr. ¿Tiene los embriones capacidad de corregir sus males genéticos?

Nicolás Jouve de la Barreda, 13 de julio de 2011 – «Embryos Right Genetic Wrongs?»

Traducción y comentario del artículo de Amy Maxmen – Publicado en *The Scientist*, el 8 de julio de 2011.

○ Traducción

Los embriones cuyas células adquieren cromosomas de más o de menos tienen una probabilidad disminuida de sobrevivir y llegar a término su desarrollo. Si sobreviven, podrían dar lugar a algún síndrome o desorden cromosómico. Pero algunos de estos embriones defectuosos pueden corregir realmente sus errores genéticos, según un estudio de la semana pasada divulgada en la reunión de la European Society of Human Reproduction and Embryology en Estocolmo, Suecia.

La idea fue propuesta originalmente en los años 90, pero con poca evidencia por lo que fue acogida con un gran escepticismo, y fue rápidamente desestimada. Sin embargo, de ser cierta esta idea polémica va a afectar a los pacientes y a doctores implicados en el tratamiento de la infertilidad, por técnicas de fertilización in vitro (FIV).

Nathan Treff, un genetista reproductivo de New Jersey señala: “ Pienso que esto es un fenómeno importante a investigar,...pero, la evidencia debe ser lo más clara posible si estamos dispuestos a seguir ayudando a la gente a tener niños sanos”.

Muchos centros de FIV comprueban en los embriones producidos, en el estadio de 5 a 8 células, tres días después de que la fertilización in vitro de los ovocitos, si tienen el número correcto de cromosomas ($2n=46$). Si en los embriones estudiados, algunas células poseen cromosomas de más o de menos, tras su implantación la madre podría sufrir un aborto, por lo que el equipo puede recomendar la no implantación de estos embriones.

William Kearns, el director del Shady Grove Center for Preimplantation Genetics en Rockville, Maryland, y su equipo decidieron investigar si los embriones mantenían los defectos genéticos durante el desarrollo. Para ello utilizaron microarrays de SNPs[1] y valoraron sí embriones de 3 días de desarrollo tras la FIV, que los pacientes habían consentido donar a la ciencia, tenían anormalidades, conservaban estas mismas anormalidades dos días después. Mientras que solo sobrevivía una fracción de estos embriones anormales esos dos días, muchos de los que lo hicieron aparecían normales.

Kearns dijo: “Esto cambia radicalmente el paradigma del Diagnóstico Genético Preimplantatorio, que consiste en el análisis de los posibles defectos cromosómicos de los embriones tras la biopsia de una célula, después de 3 días de la fertilización, que se practica tras la FIV en la mayoría de los centros y mediante la que se decide si implantar o desechar el embrión... Este estudio nos está diciendo que debemos congelar esos embriones anormales de modo que permanezcan en un estado viable hasta que sepamos lo que significan nuestros resultados”.

Sin embargo, permanece un misterio el cómo se produce la corrección cromosómica. Kearns especula que las células anormales mueren o son expulsadas hacia el exterior a una región menos vital del embrión, tal como la placenta, pues las células normales se dividen para formar las tres capas germinales de las que depende el desarrollo del bebé en sí mismo. Las células anormales de la placenta no matarían necesariamente al feto. De hecho, Joyce Harper, un genetista reproductivo en la universidad de Londres recordó que los investigadores divulgaron en 1983 que un porcentaje pequeño de células placentarias tienen errores en el número de cromosomas.

Sin embargo, el mecanismo por el cual un embrión podría reconocer una anomalía genética y eliminar o expulsar activamente a estas células fuera del embrioblasto, es difícil de imaginar. Treff se pregunta sobre la validez de los resultados en conjunto y señala la carencia de un control en la técnica de los microarray de SNPs de Kearns, ya que no hay manera de saber exactamente el número de cromosomas, a lo que Kearns replica defendiendo su técnica y agregando que los investigadores no tienen el lujo de usar embriones humanos como controles.

Pero Joyce Harper piensa que el resultado de la reparación cromosómica de los embriones es absolutamente fiable y que había oído en numerosas presentaciones el hecho de embriones con problemas en el día 3º tras la fertilización, que se habían recuperado de alguna manera dos días después. Un resultado que los clínicos deben comenzar a tomar en consideración. El estudio de Kearns confirma lo que hemos dicho durante años. Harper añadió que en un ensayo clínico reciente se demuestra que no hay un aumento de la probabilidad de éxito en el embarazo por practicar el diagnóstico genético preimplantatorio 3 días después de la fecundación, y añade que hasta el momento no hay evidencia de ensayos clínicos de ninguna ventaja por contar los cromosomas de los embriones antes de la implantación. Es un desperdicio de tiempo y un procedimiento costoso para el que no existe ninguna razón.

o **Comentario de Nicolás Jouve (13 de julio de 2011)**

Recientemente en el Congreso de la European Society of Human Reproduction and Embryology en Estocolmo, Suecia, se ha dado a conocer una investigación de trascendencia en la práctica de la Fecundación in vitro. Una nueva evidencia apoya una vieja idea de que los embriones con anomalías genéticas pueden corregir su anomalía de alguna manera durante el desarrollo temprano. De confirmarse esto, debe reconsiderarse todo lo que concierne al Diagnóstico Genético Preimplantatorio, que supone una pérdida enorme de embriones, y por lo tanto de vidas humanas.

Según el Dr. [William Kearns](#), director del Shady Grove Center for Preimplantation Genetics en Rockville, Maryland “embryos conceived by in vitro fertilization are often killed if they appear to have genetic abnormalities, a process called pre-implantation diagnosis. The new study suggests that many of these embryos would have grown up to be perfectly healthy, if they were only given the chance”.

[1] Los SNPs son modificaciones de 1 sola base nucleotídica en el ADN. Se utilizan como marcadores moleculares para comprobar la presencia o ausencia de determinadas secuencias de ADN, genes o incluso cromosomas.