

El Test de Compatibilidad Genética permite determinar y evitar el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética

Uno de cada cien bebés nace con una enfermedad genética de por vida o que puede causarle la muerte

- Según un estudio publicado en la revista científica *Fertility and Sterility* una de cada veinte parejas en edad fértil comparte una mutación genética que puede transmitir a sus hijos
- Se estima que hay aproximadamente unas 7.000 enfermedades genéticas raras
- El conocimiento de la medicina personalizada y de la genética, junto al avance en tecnología, permite evitar que nazcan niños con este tipo de enfermedades incurables
- Gracias al Test de Compatibilidad Genética se puede prevenir la aparición de enfermedades genéticas incurables en los recién nacidos

Valencia, 15 de septiembre de 2015.- Uno de cada cien bebés nace con una enfermedad genética rara debido a que aproximadamente una de cada veinte parejas en edad fértil comparte una alteración genética que transmite a sus hijos, sin terapias que curen o palien sus síntomas. Este escenario ya se puede evitar de la mano de la medicina preventiva, que permite que los futuros padres conozcan sus alteraciones genéticas recesivas para evitar transmitir a sus hijos alguna enfermedad rara.

“El conocimiento de la medicina y de la genética junto al avance en tecnología, permite que cualquier pareja conozca si hay riesgo o no para evitar que nazcan niños con este tipo de patologías”, señala el **Dr. Julio Martín**, director de laboratorio del Test de Compatibilidad Genética de [Igenomix](#) y autor, junto con el **Dr. Carlos Simón**, Director Científico de Igenomix, del estudio titulado “*A Comprehensive Carrier Genetic Test Using Next-Generation DNA Sequencing in Infertile Couples Wishing to Conceive through Assisted Reproductive Technologies*”, publicado en la revista científica [Fertility & Sterility](#)¹.

En este escenario, y a tenor de las conclusiones planteadas en el trabajo, es importante que los futuros padres se sometan al Test de Compatibilidad Genética (*Carrier Genetic Test* o **CGT**, en sus siglas en inglés) para saber qué genes tiene alterados cada persona y evitar tener hijos con algún problema genético raro.

La realización de esta prueba incluye el cribado de todas las mutaciones recomendadas por los colegios profesionales de ginecología y genética y puede prevenir enfermedades genéticas

¹ Martín, J. et al. A Comprehensive Carrier Genetic Test Using Next-Generation DNA Sequencing in Infertile Couples Wishing to Conceive through Assisted Reproductive Technologies [Fertil Steril](#). 2015 Sep 3. pii: S0015-0282(15)01713-6. doi: 10.1016/j.fertnstert.2015.07.1166.

como la fibrosis quística, la atrofia muscular espinal, la hemofilia A, síndrome de X frágil, beta-talasemia, entre otras.

El objetivo de este análisis genético desarrollado por Igenomix es detectar el riesgo de nacimiento de un hijo enfermo con este tipo de patologías e informar a los futuros padres. “Aplicar esto en parejas permite prevenir el nacimiento de un recién nacido enfermo”, sostiene el Dr. Martín.

“En la actualidad, únicamente las parejas con problemas de fertilidad son las que acuden a consulta, aunque estas enfermedades raras se dan también en la población general y muchas podrían ser evitadas”, añade el autor del estudio.

En este sentido, el especialista advierte que uno de cada cien niños recién nacidos presenta estas patologías, “muchas de ellas fatales pudiendo llegar a fallecer en el primer año o en los primeros meses de vida”, explica.

Aplicado a parejas en tratamiento de reproducción asistida y que requieren donación de óvulos, este test genético permite combinar la información genética de la donante con la del varón. De esta forma, se escoge a la donante genéticamente compatible para la pareja, puesto que el 85% de las personas somos portadores de mutaciones recesivas, según este estudio.

“El test permite, a diferencia de lo que ocurre hasta ahora, utilizar estas donantes para tratamientos de reproducción asistida con la condición de que el varón de la pareja también se haga el test; los resultados del varón se comparan a los de la donante y se escoge aquella donante que genéticamente sea compatible para este paciente”, declara el especialista.

Hasta la fecha, Igenomix ha realizado cerca de 5000 Test de Compatibilidad Genética con el objetivo de determinar el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética.

Igenomix realizará la secuenciación completa con el CGT

El CGT es una prueba genética importante, ya que permite determinar el riesgo de tener un hijo con una enfermedad genética. El test informará sobre si los progenitores son portadores de una o más mutaciones genéticas recesivas y si la comparten o no.

A partir del mes de septiembre, Igenomix realizará el **Test de Compatibilidad Genética** en sus instalaciones, lo que permitirá a la compañía española realizar la secuenciación completa de más de 549 genes correspondientes a más de 600 enfermedades genéticas. Además, actualmente se está trabajando en un panel de más de 3.600 genes que estará listo a principio del año que viene.

“Hemos desarrollado y validado la tecnología aquí para ponerlo en marcha. Es un desarrollo propio que se va a llevar a cabo en España con tecnología puntera”, apunta el Dr. Martín.

Sobre Igenomix

[IGENOMIX](#) es una compañía de capital español que ofrece servicios avanzados en genética reproductiva. Su gran experiencia y su capacidad de investigación avanzada convierten a la compañía en uno de los referentes mundiales en este campo, y la avalan para ofrecer soluciones eficaces y adaptadas a diferentes problemas de infertilidad. Están presentes en Valencia, Miami, Los Angeles, Sao Paulo, Dubai y Delhi y cuenta con una plantilla de más de 150 profesionales.

Más información de la compañía en <http://www.igenomix.com/es>

Para más información:

Departamento de marketing de IGENOMIX

Marisún Silvestre – marisun.silvestre@igenomix.com

Paula Miquel – paula.miquel@igenomix.com

Teléfono: 96 390 53 10