

PANORAMA INTERNACIONAL



EL GENOMA DE UN BEBÉ EN MENOS DE 50 HORAS

En un estudio publicado en 'Science Translational Medicine', investigadores del Hospital Infantil Mercy, en Kansas City, han descrito el primer uso de la información del genoma completo para el diagnóstico de cuidados intensivos pediátricos. El STAT-Seq - un enfoque de secuenciación del genoma completo - ofrece resultados diagnósticos, a partir de una muestra de sangre, en alrededor de 50 horas. La velocidad del diagnóstico es crítica en situaciones de cuidados agudos, como en una unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN), donde la toma de decisiones médicas se realiza en horas, y no semanas. Usando STAT-Seq, con el consentimiento de los padres, los investigadores diagnosticaron a bebés gravemente enfermos de la UCIN del hospital. Abarcando una amplia red de alrededor de 3.500 enfermedades genéticas, STAT-Seq ha posibilitado, por vez primera, que la secuenciación del genoma influya en las decisiones terapéuticas inmediatas de pacientes en cuidados intensivos. "Hasta un tercio de los bebés ingresados en una UCIN en los EE.UU. tienen enfermedades genéticas", señala Stephen Kingsmore, director del Centro de Medicina Genómica Pediátrica en Mercy. Según el experto, "con la obtención de un genoma interpretado en unos dos días, los médicos pueden hacer un uso práctico de los resultados de diagnóstico para adaptar los tratamientos a los lactantes y los niños

Las enfermedades genéticas afectan a

cerca de un tres por ciento de los niños y representan el 15 por ciento de las hospitalizaciones infantiles. Existen tratamientos disponibles para más de 500 enfermedades genéticas y, en cerca de 70 de ellas, como la enfermedad de Pompe y la enfermedad de Krabbe, la iniciación de la terapia en los recién nacidos puede ayudar a prevenir discapacidades y enfermedades.

STAT-Seq utiliza un software que traduce características clínicas de los pacientes individuales en un amplio conjunto de enfermedades importantes. Desarrollado en Mercy, este software automatiza sustancialmente la identificación de las variaciones en el ADN que pueden explicar la condición del niño. El equipo utiliza el sistema HiSeq 2500 - Illumina, que secuencia un genoma completo en aproximadamente 25 horas. Aunque se necesita más investigación, STAT-Seq también tiene el potencial de ofrecer beneficios de ahorro de costes. "Al acortar el tiempo de diagnóstico se pueden reducir notablemente el número de pruebas realizadas y los retrasos del diagnóstico", apunta Kingsmore. En investigador concluye que "llegar a un diagnóstico preciso rápidamente puede ayudar a acortar la hospitalización y reducir los costes y el estrés a las familias.

(Europa Press. 4 octubre de 2012)

EN ESPAÑA DISPONIBLE UN TEST DE SANGRE PARA DETECTAR EL SÍNDROME DE DOWN.

Sin pruebas invasivas. El síndrome de Down podrá detectarse en España tan sólo con un análisis de la sangre materna. Primero serán los centros del Grupo Hospitalario Quirón-USP y, a partir de enero, hasta 50 hospitales privados de toda España ofrecerán el primer test diagnóstico prenatal no invasivo para detectar alteraciones cromosómicas como el síndrome de Down a partir de las 10 semanas de gestación. Con una sensibilidad cercana al 100%, esta prueba sustituirá a la clásica amniocentesis, método no exento de riesgos, en los centros que hayan esta-

blecido un convenio con LABCO, una red europea de laboratorios.

Ventaja de la prueba.- Los índices de detección están en el 99% con una tasa de falsos positivos de sólo el 0,1%, para las trisomías más frecuentes, la 21 (responsable del síndrome de Down) y la 18 (o síndrome de Edwards). "Aunque detecta también la trisomía del cromosoma 13 (o síndrome de Patau), su eficacia en ella es menor, en torno al 88-89%", apunta este genetista.

(El Mundo.es. 17 octubre de 2012)

EL MAYOR EXPORTADOR DE SEMEN REPLANTEA SUS LEYES TRAS ESCÁNDALO

Dinamarca, la "meca" de los bancos de esperma, está revisando sus leyes después de que se conociera que un donante les transmitió una rara enfermedad genética a por lo menos cinco de los 43 hijos que -se piensa- logró procrear.

Muchos se preguntan por qué los análisis de escrutinio de las muestras de semen no detectaron el trastorno y por qué se permitió que el individuo donara material reproductivo para 43 nacimientos cuando el límite en Dinamarca es de 25. La enfermedad, neurofibromatosis tipo 1 (NF1), afecta el sistema nervioso produciendo tumores y provocando una variedad de síntomas en el paciente.

Se cree que el semen del donante fue utilizado en por lo menos diez países del mundo, aunque aún no se ha especificado cuáles. En Dinamarca los hombres pueden donar esperma sin presentar sus datos personales y las clientas potenciales en todo el mundo pueden revisar los catálogos de los bancos de esperma en internet, en busca de padres con determinada estatura, color de ojos o títulos académicos

Las revelaciones del caso condujeron a que las autoridades sanitarias danesas revisen sus regulaciones e informaron que reducirán el límite de esperma que puede donar un individuo.

(BBC Mundo. 27 septiembre de 2012)