



Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

[Novedades](#) [Glosario](#) [Sobre](#)
[Sobre](#)

[Las personas](#) [Preguntas frecuentes](#) [Legal](#) [Financiación](#) [Compartir](#) [Estadística](#) [Temas](#) [Contacto](#)

[Siga](#)

[Siga](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Fuentes RSS](#) [Correo electrónico](#)

[Buscar en HDBuzz](#)


Buscar en HDBuzz 

 [español](#)

[español](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Para más información ...](#)

 **¿Está buscando un logo?** Puede descargar nuestro logo y consulte [compartir la página](#) para informarse sobre cómo utilizarlo.

Tener hijos: crear una familia, al estilo EH

Tener hijos: El artículo de HDBuzz sobre técnicas de fertilidad ayuda a los padres a riesgo, tener hijos libres de la



Por [Dr Nayana Lahiri](#) 06 de enero de 2012 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 02 de julio de 2011

Para las personas a riesgo para la enfermedad de Huntington, tener hijos con riesgo de heredar la EH, hace que sea extremadamente difícil para ellos el poder tomar decisiones sobre tener familia. Nuestro artículo sobre fertilidad y EH explica las opciones disponibles y cómo la ciencia reproductiva moderna puede significar una diferencia en este momento para las familias afectadas por la EH.

Introducción

A muchas personas con enfermedad de Huntington, o a riesgo, les gustaría saber si hay alguna manera de tener hijos sin transmitir la enfermedad a la siguiente generación.

Revisión sobre análisis prenatal y diagnóstico genético preimplantacional (DGP). En el análisis prenatal, se obtiene una muestra de ADN del feto y se analiza y sólo si el feto no es portador de la EH se continúa con el embarazo. En el DGP, se fertiliza un óvulo con esperma en el laboratorio para formar embriones. Se toma una célula de cada embrión y se analiza. Sólo se implantan en la mujer los embriones que no tienen la mutación de la EH.

¡En pocas palabras: sí!

El área de las técnicas de fecundación in vitro “es un sector en el que el progreso científico puede marcar una diferencia **ahora mismo** para el futuro de las familias con EH. Hay varias opciones disponibles para las personas que están a riesgo de la enfermedad de Huntington, o son portadoras del gen mutado.

Quizá le parezca sorprendente saber que los padres **aspirantes no tienen que hacerse el análisis genético para la EH obligatoriamente** para poder utilizar estas técnicas de fecundación para evitar la transmisión de la EH a sus hijos.

Esperamos que este artículo le pondrá al día de estas opciones, pero es importante tener en cuenta que no todas las técnicas están disponibles en todas partes, y que en algunos países pueden ser muy caras. Así que, si está usted pensando en alguna de ellas, le recomendamos que contacte con un especialista en genética para le dé consejo individual. Cuanto antes lo haga, más opciones tendrá.

A la vieja usanza

Decidir tener hijos que podrían estar a riesgo de heredar la enfermedad de Huntington es un dilema al que todavía se enfrentan los futuros padres. Hacer las cosas a la "vieja usanza" sigue siendo una opción y, por supuesto, ¡es gratis y divertido!

Como venimos diciendo en todos los artículos HDBuzz, los científicos están logrando progresos reales en la búsqueda de tratamientos para la enfermedad de Huntington. Estamos convencidos que llegará un día en el que los niños nacerán en un mundo donde la EH será una enfermedad tratable. Pero no podemos ofrecer garantías de ello y es imposible predecir cuándo estarán disponibles los tratamientos para parar la enfermedad.

Algunas personas no quieren correr ningún riesgo y prefieren evitar totalmente el riesgo de transmitir la EH. Ahí es donde entran las técnicas de 'fecundación in vitro'.

Análisis durante el embarazo

Es posible realizar un análisis genético durante el embarazo para ver si el feto es portador del gen que causa la EH. Esto se llama **análisis prenatal**.

La decisión de realizar el análisis al feto no es fácil. Es importante saber que el análisis prenatal para la EH sólo debe llevarse a cabo cuando la pareja está convencida de la interrupción del embarazo si el feto resulta ser portador del gen. Esa es una elección muy importante y absolutamente personal.

Es importante destacar que la decisión tiene que ser tomada de antemano. Porque si usted decide hacerse el análisis prenatal y luego no interrumpir el mismo si el feto es portador, usted le quitaría el derecho al niño a elegir si desea realizarse el análisis genético, en un futuro. La mayoría de las personas a riesgo para la EH deciden no hacerse la prueba antes del comienzo de los síntomas. Sabemos que cuando un niño se etiqueta, desde su nacimiento, como alguien que desarrollará la enfermedad, pueden surgir importantes problemas.

Por lo tanto, es importante sopesar cuidadosamente la decisión de realizarse el análisis prenatal para la EH y la posibilidad de tener que interrumpir el embarazo, antes de quedarse embarazada.

Una vez que una mujer ya está embarazada, hay muy poco tiempo para absorber toda la información sobre el análisis prenatal y para tomar importantes decisiones pues que el análisis ha de realizarse en los primeros meses del embarazo.

Además, la mayoría de los análisis durante el embarazo sólo pueden hacerse si ya se han realizado de antemano a los padres (o a otros familiares). A menudo, no hay suficiente tiempo para hacer este trabajo previo cuando el embarazo ya ha comenzado.

¿Cómo se hace el análisis prenatal?

Para analizar el feto se utiliza una técnica llamada **análisis de las vellosidades coriónicas (CVS)** al principio del embarazo. La CVS consiste en recoger una pequeña muestra de la 'placenta', que tiene los mismos genes que el feto.

La CVS se realiza con anestesia local y es un procedimiento rápido y ambulatorio. Se introduce una aguja muy fina en el cuello del útero o a través de la piel del abdomen en el sitio donde la placenta está unida a la pared del útero, utilizando un escáner de ultrasonido para guiarla. A continuación se recoge una pequeña muestra de células de la placenta. Estas células se utilizan para detectar la anomalía genética de la EH.

La principal complicación de este procedimiento es un mayor riesgo de aborto espontáneo que puede ocurrir tras la CVS en 1 de cada 50 embarazos, aproximadamente.

La CVS se realiza generalmente entre las 10 y las 12 semanas de embarazo. En esta período todavía es posible mantener el embarazo en privado ante la familia y los amigos. Si el resultado del análisis genético es que el feto es portador del gen mutado, la terminación del embarazo generalmente puede llevarse a cabo con anestesia general, hasta las 12-13 semanas - dependiendo de las leyes de cada país. A veces, la terminación del embarazo se puede llevar a cabo más tarde.

“Libre de la EH con el DGP”

El diagnóstico genético pre-implantacional (DGP) es otra de las posibles técnicas. Es una forma de tener un niño libre de la EH sin tener que pensar en la interrupción del embarazo. Es más complicado y más caro que las pruebas prenatales y puede ser un proceso largo y estresante.

El DGP implica el uso de óvulos y esperma para crear embriones en el laboratorio, a los que hay que realizar el análisis para la EH e implantar sólo los embriones libres de la EH en el vientre de la mujer.

El proceso del DGP

«El consejo genético de expertos ayuda a comprender las opciones disponibles en cada lugar. Cuanto antes reciba consejo, más opciones tendrá. »

El DGP se realiza como parte de la FIV (fecundación in vitro). La FIV es un procedimiento médico que consiste en administrar a una mujer una serie de medicamentos para hacer que su cuerpo produzca más óvulos de lo normal.

Los óvulos son recogidos y fertilizados con una muestra de espermatozoides obtenido del hombre. Los huevos fertilizados se guardan unos días hasta que se convierten en embriones.

El [embrión](#) se mantiene en el laboratorio durante dos o tres días hasta que las células se han dividido y el [embrión](#) tiene ocho células. En esta etapa se toman una o dos células de cada [embrión](#). La extracción de estas células en esta etapa inicial del desarrollo no afecta al desarrollo del [embrión](#).

Las células extraídas de cada [embrión](#) se analizan genéticamente para ver si tienen el gen mutado de la EH.

Finalmente, uno o dos embriones de los que no tienen la mutación se transfieren al útero para que puedan seguir desarrollándose.

Los embriones sanos y no afectados pueden ser congelados para su uso posterior.

Aproximadamente dos semanas después de la transferencia de los embriones, se le realiza a la mujer una prueba de embarazo en sangre. Si la transferencia ha tenido éxito, el embarazo sigue adelante normalmente.

Inconvenientes del DGP

La fecundación in vitro - el proceso de estimular la producción de óvulos, su recogida, fertilizarlos fuera del cuerpo e implantar los embriones en el útero - es siempre un proceso largo y agotador. También puede ser peligroso y arriesgado para la mujer. Varias cosas pueden fallar, como no conseguir suficientes óvulos o embriones.

Además con la FIV también hay más probabilidad de tener gemelos lo que es un trabajo más duro y más peligroso para la madre y para los bebés.

Además de los riesgos del procedimiento de la fertilización in vitro, también puede haber problemas en el proceso del DGP. Los embriones se pueden estropear al extraer las células y a veces el análisis genético para la EH no es factible porque no hay suficiente ADN. La mala suerte puede hacer que todos los embriones tengan la mutación de la EH.

Al final, a veces sólo está disponible un [embrión](#) para su implantación - o puede que ninguno. Para colmo, puede que tras la implantación no se produzca el embarazo.

En general, cada intento de DGP tiene una probabilidad de un 20-30% de conseguir un embarazo libre de la EH. Las mujeres con una edad inferior a 35 años tienen las tasas más altas de éxito - otra razón más para planificar con tiempo el proceso reproductivo. Por desgracia, las posibilidades de éxito a partir de los 40 años son casi cero.

¿Cuánto cuesta el DGP?

El DGP es caro. El precio en los EE.UU. es de unos 15.000 dólares (8.000 libras ó 10.000 euros) por cada intento. Generalmente los seguros de salud no cubren el DGP. En algunos países como el Reino Unido, el sistema público de salud va a financiar uno o dos intentos de DGP, pero incluso esto puede variar en cada país y puede estar restringido a las parejas sin hijos.

¿Qué pasa si no quiero hacerme el análisis genético para la EH?

Como hemos insinuado anteriormente en este artículo, las personas a riesgo de la enfermedad de Huntington pueden beneficiarse de los avances genéticos para tener hijos libres de la EH sin tener que hacerse ellos mismos el análisis genético. Esto complica un poco más el proceso y hace que la planificación sea aún más importante al igual que obtener asesoramiento por parte de los expertos cuanto antes.

Las dos técnicas que hemos descrito - el análisis prenatal (analizar el feto tras quedarse embarazada) y el DGP (analizar los embriones en el laboratorio) - puede ser realizado sin necesidad de hacerle el análisis genético a los futuros padres. En este caso se puede realizar "el análisis de exclusión" y la "no divulgación".

Análisis prenatal de exclusión

El análisis prenatal de exclusión consiste en tomar muestras de ADN de la persona en situación de riesgo, a uno de sus padres y su pareja. También se recoge ADN del feto mediante CVS, como se describió anteriormente.

En este caso al feto no se le puede hacer el análisis directo del gen de la EH, porque si el resultado fuera portador, significaría que el progenitor en situación de riesgo también tendría la mutación para la EH - y queremos evitar hacer esta prueba.

Así que en vez de hacer el análisis directo para la EH, el análisis de exclusión compara el ADN del feto con el ADN de los padres y los abuelos.

En cada una de las células del cuerpo, las largas cadenas de genes están enrolladas en paquetes de ADN llamados cromosomas. Un cromosoma algo parecido a un libro - un pequeño paquete que contiene gran cantidad de información. Las células contienen 46 cromosomas, los dos cromosomas que contienen el gen de la EH son los cromosomas número 4. Cuando alguien tiene un niño, sólo le da uno de los cromosomas.

La prueba de exclusión se realiza utilizando las marcas del ADN. Se analiza el cromosoma 4 de todas las muestras de ADN, sin estudiar directamente el gen de la EH y se comprueba si el feto ha heredado la copia del cromosoma 4 del abuelo con EH o no. De este modo se clasifica al feto como de alto riesgo (si lo ha heredado) o de bajo riesgo de desarrollar EH y en función de esto se toma la decisión de continuar con el embarazo o no.

Funcionamiento del análisis de exclusión. Todos los descendientes de Alison y Bob heredarán una copia del cromosoma 4 bien de Henry o bien de Henrietta. Los cromosomas heredados de Henry puede que tengan la mutación de la EH. El análisis de exclusión nos indica qué fetos han heredado el cromosoma 4 de Henrietta y por lo tanto son de “bajo riesgo” de heredar la enfermedad.

Vamos a explicarlo con un ejemplo. Alison y Bob quieren tener hijos pero el padre de Alison, Henry, tiene la enfermedad de Huntington y Alison no quiere realizarse el análisis genético para la EH.

Alison tiene dos copias del cromosoma 4, uno de su madre, Henrietta, y otro de su padre Henry. El cromosoma 4 que heredó de Henry puede ser el que tiene la mutación de la EH o el normal - la posibilidad de tener uno u otro es del 50%.

Alison, Bob y Henry han donado una muestra de sangre y Alison se queda embarazada “de forma natural”. Se recoge el ADN del feto utilizando la CVS.

El feto también hereda dos copias del cromosoma 4, uno de Alison y otro de Bob. Ninguno de los padres de Bob tenía EH, por lo que no es necesario saber nada más sobre el cromosoma que el feto ha heredado de Bob.

Sin embargo, el cromosoma 4 que el feto ha heredado de Alison podría venir de Henry o de Henrietta. Si viene de Henrietta no tendrá la mutación de la EH. Pero si viene de Henry, hay una probabilidad del 50% de que tenga la mutación. En este caso, el embarazo se clasifica como de “alto riesgo” y se terminará.

Uno de los problemas de esta prueba de exclusión es que hay la misma probabilidad de terminar un embarazo afectado como no afectado. Para poder tener más certeza habría que realizar el análisis a Alison para la mutación.

Como se puede comprobar, el análisis de exclusión hace que sea muy importante pensar muy bien todos los posibles resultados.

Al igual que en el análisis prenatal normal, puede ser peligroso iniciar el proceso si no está seguro de ser capaz de seguir adelante con la terminación del embarazo en caso de que el feto sea de alto riesgo. Si no se procede a la interrupción de un embarazo de “alto riesgo” y finalmente el progenitor desarrolla síntomas de EH, eso significa que el niño también desarrollará EH en algún momento de su vida.

No divulgación

La no divulgación es una variedad del DGP que permite a las personas a riesgo para la EH, tener hijos libres de la EH sin conocer su condición genética.

Supongamos que Alison y Bob se deciden por la técnica DGP de no divulgación. Lo primero que se hace es analizar la muestra de sangre de Alison para saber si tiene la mutación para la EH, pero a **Alison no se le da el resultado** y los médicos que la tratan tampoco conocen el resultado, es decir, sólo el laboratorio de fertilidad lo sabe. Entonces se realiza un DGP con la recogida de los óvulos y la generación de embriones. Si el resultado del análisis ‘secreto’ de Alison es el de portadora, se analizan los embriones para la EH y sólo los que no tienen la mutación se implantan en el vientre de Alison.

Alison y Bob no saben cuántos óvulos se consiguen, ni cuántos son fertilizados con éxito, o cuántos embriones se implantan. Si todos los embriones tienen la mutación, el ciclo se detiene allí, pero a Alison y a Bob no se les por qué se para el proceso. La fertilización in vitro puede fallar por muchas razones, por lo que el hecho de que Alison no se quede embarazada no quiere decir necesariamente que Alison tenga el gen de la EH.

No todas las clínicas que realizan DGP son capaces de ofrecer el DGP de no divulgación. Algunas ofrecen el DGP en combinación con la prueba de exclusión.

Otras opciones

Una forma de tener hijos libre de la EH es utilizar **óvulos o espermatozoides de donante** en vez de los de la persona a riesgo.

La decisión de tener un hijo con material de un donante es una decisión difícil, pero evita tener que considerar la interrupción del embarazo. Se puede hacer cuando el progenitor es portador y en personas a riesgo que no quieren hacerse el análisis genético.

Como en todas las demás opciones, hay un lado negativo. El niño no va a estar genéticamente relacionado con los padres y los padres tendrán que pensar en cómo y cuándo decírselo al niño.

Hay mucha información disponible para las personas que deciden optar por esta técnica y dicha información ha de comunicarse y

ser discutida antes de decidirse a embarcarse en el proceso.

Muchas parejas piensan en la adopción de niños. En muchos sitios las parejas con un compañero a riesgo de la EH no pueden adoptar, debido a las posibles repercusiones para el hijo adoptado si uno de los padres desarrolla la EH. Sin embargo, las parejas a riesgo pueden ser los cuidadores adoptivos de los niños.

Resumen

Hay un montón de opciones disponibles para que las personas a riesgo para la EH puedan formar una familia.

Las dos principales técnicas para las parejas que desean tener hijos libres de la EH es el análisis prenatal donde se analiza genéticamente el feto para la EH utilizando una muestra de la velloidad coriónica y el diagnóstico genético preimplantacional, donde los embriones creados por fecundación in vitro son analizados y sólo se implantan los que no tienen la mutación de la EH.

Cualquiera de estas técnicas puede ser modificada si los padres en situación de riesgo no quieren someterse al análisis genético para la EH.

Es muy aconsejable obtener el asesoramiento de expertos, en forma de consejo genético, para ayudarle a entender exactamente qué opciones están disponibles para usted en su situación concreta. La asociación nacional para la EH puede decirle cómo ponerse en contacto con un consejero genético. Como con tantas cosas en la vida, la planificación y la comprensión de todas las opciones es la clave.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)



Más información

[Página web de los hospitales Guy y St Thomas sobre diagnóstico genético preimplantacional \(UK\)](#) [National Society of Genetic Counselors \(USA\)](#). Encuentre un genetista on line. Su médico de cabecera o la Asociación de EH local también le pueden ayudar a [encontrar un genetista con quien hablar sobre sus opciones reproductivas](#). [La guía sobre las opciones reproductivas asistidas de la Human Fertility and Embryology Authority \(UK\)](#)

Temas

[destacado](#) [Genética](#) [planificación familiar](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

[Los niños también pueden padecer enfermedad de Huntington](#)

18 de marzo de 2019

[Una proteína de reparación del ADN modifica la estabilidad de largos fragmentos de CAG en el gen de la enfermedad de Huntington](#)

07 de febrero de 2018

[Unión peligrosa: una nueva forma de concebir la proteína perjudicial de la enfermedad de Huntington](#)

05 de marzo de 2014

[Anterior](#)[Siguiente](#)

- [Glosario](#)

- **embrión** fase más temprana del desarrollo de un bebé, cuando éste sólo está formado por unas pocas células.
- [Puede encontrar más definiciones en el glosario](#)

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

HDBuzz

[Novedades](#)

[Destacados con anterioridad](#)

[Sobre](#)

[Colaboradores financieros de HDBuzz](#)

[Páginas que han incorporado el contenido de HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

Siga HDBuzz

Suscríbase a nuestro resumen mensual por correo electrónico escribiendo su e-mail a continuación o elija otra opción en nuestra [lista de correo](#)



© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una [Licencia Creative Commons](#).

HDBuzz no proporciona consejo médico. Por favor, consulte nuestros [Condiciones de uso](#) para más información.

© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net

Generado el 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/036>

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.