

*Esta investigación ha obtenido el premio de la "Sociedad Valenciana de Pediatría 1992"*

## Nuevos avances en la detección prenatal de la distrofia muscular

La detección de portadoras de distrofia muscular y el diagnóstico prenatal de esta enfermedad, es una realidad en Valencia. La Unidad de Genética del hospital La Fe que dirige el doctor Félix Prieto, Premio Reina Sofía 1990, está realizando importantes investigaciones sobre diversas enfermedades hereditarias.

Uno de estos trabajos sobre "Análisis molecular y genético de las distrofias musculares, su aplicación al pronóstico y a la detección de portadoras", ha obtenido el premio de la "Sociedad Valenciana de Pediatría 1992".

La investigación ha sido realizada y presentada al premio por el pediatra Francisco Palau, en colaboración con las biólogas Emilia Mateu y Eugenia Monrós y el jefe de la Unidad de Genética, Félix Prieto. El trabajo será leído el sábado en la "IX reunión anual de la Sociedad Valenciana de Pediatría".

El doctor Palau explicó a **LAS PROVINCIAS** que el trabajo ganador forma parte de las investigaciones realizadas en la Unidad de Genética Molecular y Humana del hospital La Fe, y se ha efectuado sobre las distrofias musculares tipo Duchenne y Becker.

Ambas distrofias tienen como particularidad que condicionan la deambulación del afectado, el cual acaba muy joven en una silla de ruedas. Sin embargo, la Duchenne es más grave que la denominada Becker, debido a que la primera provoca que la persona afectada tenga que empezar a valerse de una silla de ruedas desde los 12 años.

Además la Duchenne es diez veces más frecuente que la Becker, y ambas se sabe que están provocadas por mutaciones distintas del mismo gen, según señaló el doctor Palau.

La distrofia muscular es una enfermedad relativamente frecuente y afecta a uno de cada tres mil quinientos nacidos vivos. Son hereditarias con un patrón ligado al cromosoma X. La madre es la portadora y la pasa a los hijos varones con una probabilidad del 50 por 100 y en las hijas hay también una posibilidad del 50 por 100 de que sean portadoras sanas y lo transmitan



La distrofia muscular es muy frecuente.

en la misma proporción a sus posibles hijos.

En la Unidad de Genética de La Fe se han analizado a 18 familias con antecedentes de distrofia muscular, principalmente Duchenne, encontrándose la presencia de deleciones en un 60 por 100 de los estudiados. El doctor Palau explicó la palabra deleción indicando que era una pérdida mayor o menor de un fragmento del gen —en este caso— distrofina.

Analizando esas deleciones se pueden detectar portadoras sanas y ofrecerles un consejo genético. Igualmente se puede realizar el diagnóstico prenatal, tomando la biopsia de la placenta en la undécima semana de gestación.

De las 18 familias estudiadas en 7 de ellas se encontró esas deleciones, lo que supone un 38,8%. Este porcentaje es sensiblemente inferior al dado en otros estudios extranjeros, aunque la cantidad de familias estudiadas es todavía pequeño.

Entre las mujeres pertenecientes a las familias analizadas se halló a 9 portadoras sanas y 3 mujeres embarazadas que no eran portadoras, y que por lo tanto no fue necesario efectuarles el diagnóstico prenatal.