

año II / publicación trimestral / número 01

recreate

UNA REVISTA SOBRE EXPERIENCIAS E
INVESTIGACIÓN EN REPRODUCCIÓN ASISTIDA

investigación

osteogénesis imperfecta : un vida entre algodones

MINERVA FERRER
embrióloga clínica de Crea

La Osteogénesis Imperfecta (OI) (osteo = hueso ; génesis = origen) es la enfermedad comúnmente conocida como “la enfermedad de los huesos de cristal“. Es una enfermedad hereditaria de carácter dominante. Siendo sólo uno de los padres el que la sufre, habrá un 50% de posibilidades de tener un hijo afecto. Y aunque son menos los casos, la enfermedad puede también aparecer de novo a causa de una mutación espontánea.

Las personas con Osteogénesis Imperfecta son frágiles, presentan fracturas múltiples en los huesos de forma frecuente como característica principal. Se producen sobretodo en las extremidades, e incluso in útero, y sin necesidad de ejercer mucha fuerza sobre los huesos, que se rompen fácilmente, como si fueran de cristal. La expresión “Vivir entre algodones” se podría utilizar literalmente para estas personas. Además existen problemas en ligamentos, alteraciones en la dentición y pérdida temprana de audición.

Otro rasgo que caracteriza a estas personas es tener la esclerótica azul, el blanco del ojo azulado. Este último, la

referencia de fracturas múltiples y frecuentes y los antecedentes familiares forman parte del examen médico que se realiza a un niño con sospecha de padecer la enfermedad. La mutación que causa la OI afecta a dos genes en la mayoría de los casos: COL1A1 y el COL1A2. Pero se han descrito otros genes implicados y con esto se conocen hasta 8 tipos de OI. Según el gen, o la parte de este que se vea afectada por una mutación, la enfermedad variará desde casos con síntomas que se manifiestan de manera moderada y hacen posible llevar una vida “normal”, a casos en que la gravedad de la enfermedad impide el crecimiento y desarrollo adecuado del que la sufre, dando además una expectativa de vida más corta de lo habitual.



“la mutación que causa la OI afecta a dos genes en la mayoría de los casos: COL1A1 y el COL1A2. Pero se han descrito otros genes implicados y con esto se conocen hasta 8 tipos de OI”

investigación

osteogénesis imperfecta: una vida entre algodones



Esquema del proceso

1. PROGENITOR AFECTO DE LA ENFERMEDAD
Ej- madre.



2. FECUNDACIÓN IN VITRO

La pareja se somete a un tratamiento de fecundación in vitro y se obtienen embriones en el laboratorio.



3. BIOPSIA EMBRIONARIA

A las 73 h. se biopsian los embriones para obtener una célula embrionaria



Un defecto en la síntesis de colágeno es la base biológica que explica qué les ocurre a las personas con los huesos de cristal. El colágeno es una molécula proteica que proporciona flexibilidad y a su vez fuerza de tracción a los huesos evitando así que se produzcan fracturas con gran facilidad. El colágeno está presente en varios tejidos y se diferencian 13 tipos, siendo el colágeno de Tipo I el que forma parte de los huesos, y que se sintetiza defectuosamente en personas con OI.

La OI está clasificada como “enfermedad rara”, aparece en la población en 6-7 de cada 100.000 nacidos y esto hace que esté a la cola de ayudas para proyectos de investigación. Los tratamientos que se utilizan están enfocados a aliviar los síntomas, como por ejemplo, los bisfosfonatos que son medicamentos que aumentan la fuerza y la densidad ósea. Se recomienda realizar ejercicio de bajo impacto como la

natación para mantener bien el tono muscular y así proteger a los huesos. En los casos más severos, se recurre a la cirugía para corregir deformidades óseas, como las piernas arqueadas o problemas de columna, y mejorar así la capacidad de movimiento del enfermo.

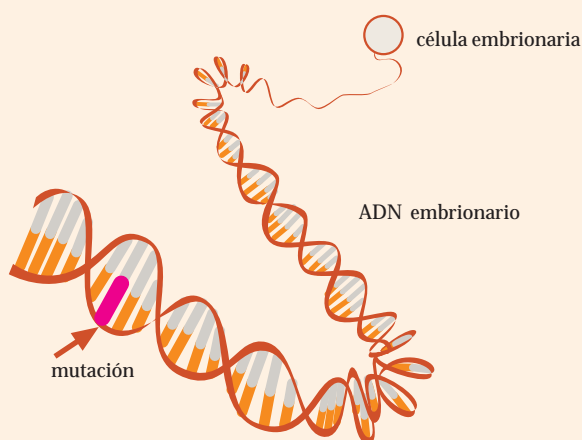
Además, la ayuda psicológica en el periodo de la adolescencia de jóvenes con OI es importante ya que muchas veces su imagen corporal se ve afectada a causa de la enfermedad. El consejo genético y un estudio de informatividad en parejas con deseo reproductivo y conocimiento de antecedentes familiares de la enfermedad es fundamental.

Actualmente es posible, gracias a las técnicas de reproducción asistida y diagnóstico genético preimplantacional, evitar que la enfermedad se transmita a la descendencia.

ACTUALMENTE ES POSIBLE, GRACIAS A LAS TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL, EVITAR QUE LA ENFERMEDAD SE TRANSMITA A LA DESCENDENCIA.

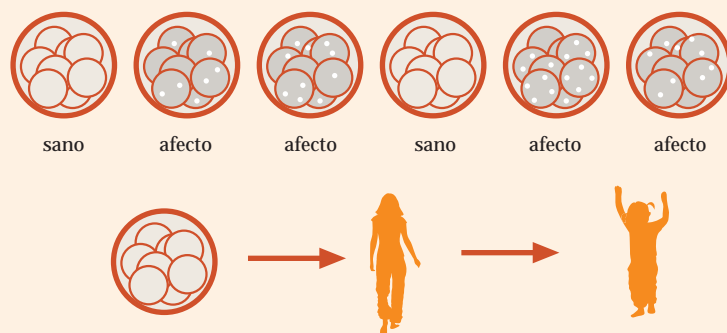
4. ESTUDIO GENÉTICO DE LOS EMBRIONES

Se obtiene el ADN de una sola célula embrionaria y se localiza la mutación transmitida por la madre.



5. TRANSFERENCIA EMBRIONARIA

Los embriones libres de la enfermedad se transfieren en el útero de la paciente y, tras la implantación, dan lugar al nacimiento de un hijo sano.



En Agosto de 2008 nació la primera niña libre de Osteogénesis Imperfecta de España gracias al trabajo en equipo de CREA y Sistemas Genómicos. El tratamiento de reproducción asistida, se realizó en CREA y los embriones que se obtuvieron, fueron analizados en el Laboratorio de Diagnóstico Genético Preimplantación de Sistemas Genómicos para después realizar una selección de aquellos embriones libres de la mutación.

El proceso empezó en 2006 con un estudio genético de la pareja. Gracias a la perseverancia y al coraje especial demostrado por los padres y mediante la aplicación de las técnicas de reproducción asistida y genética molecular se consiguió que la niña naciese sana y sin posibilidad de transmitir la enfermedad a futuras generaciones.

“en Agosto de 2008 nació la primera niña libre de Osteogénesis Imperfecta de España gracias al trabajo en equipo de CREA y Sistemas Genómicos”



apoyo psicológico

¿cómo superar la angustia que nos provoca nuestra infertilidad?

NATIVIDAD PÉREZ

resp. gabinete psicológico Crea

LA ANGUSTIA DE NO PODER CONCEBIR UN HIJO DE FORMA NATURAL, ES UNA SENSACIÓN MUY CONOCIDA POR QUIENES TIENEN QUE PASAR POR ESTA EXPERIENCIA.

Estos sentimientos tienen tanta fuerza, que no sólo pueden desestabilizar a la persona sino que en ocasiones llegan al punto de lo obsesivo afectando directamente a la relación de pareja. Esta sensación de fracaso es difícil de digerir y se va acentuando cuando tras meses e incluso años, la pareja ve frustrado su deseo de concebir.

Esto va dejando huella en la relación con los demás provocando un autoaislamiento social porque muchos de sus amigos ya tiene hijos o los están esperando y cada vez resulta más difícil compartir con ellos esos momentos tan especiales como los bautizos y los cumpleaños, sin sentirse desgraciado.

Poco a poco y casi sin poder evitarlo, esto va influyendo en la relación de pareja, que sufre un cambio en la forma y en la calidad de comunicarse. No hay que olvidar que una vida sexual plena, conlleva a una mejor comunicación

y ayuda a afrontar situaciones delicadas, reforzando la unión de la pareja. Pero esto es muy difícil de mantener cuando se ve afectada la autoestima.

Estos cambios afectan a ambos miembros de la pareja, aunque de diferente manera: Por un lado a la mujer le implica sentimientos de inutilidad, “de no servir o estar defectuosa”, y suele expresarse como cuadros depresivos con crisis de ansiedad, que casi siempre se acompañan por una pérdida de interés por las relaciones sexuales que no puedan acabar en embarazo. Por su parte, el hombre se ve cuestionado en su virilidad, lo que le afecta profundamente en su autoestima y se traduce en cuadros de ansiedad perturbadores de su comportamiento sexual.

En ocasiones, si no se toman medidas a tiempo, se llegan a emitir reproches y a culpabilizar al otro de esta “injusta” situación.

■
“una vida sexual plena, conlleva una mejor comunicación”

apoyo psicológico

“en la pareja es muy importante reforzar los aspectos emocionales y facilitar los procesos de comunicación”



LA PSICOTERAPIA ES MUY EFICAZ PARA RESOLVER DE UNA MANERA ADULTA Y RESPONSABLE ESTE PROBLEMA, SIENDO DE GRAN UTILIDAD MANEJAR ADECUADAMENTE LOS PENSAMIENTOS NEGATIVOS.

La psicoterapia es muy eficaz para resolver de una manera adulta y responsable este problema, siendo de gran utilidad manejar adecuadamente los pensamientos negativos. De este modo, acotamos el problema en su justa dimensión y no perturbamos otras áreas de nuestro funcionamiento día a día. Las técnicas de afrontamiento de la ansiedad mediante las técnicas de relajación, provocan que la activación fisiológica se vaya ajustando gradualmente y que la persona no se desborde.

En la pareja es muy importante reforzar los aspectos emocionales y facilitar los procesos de comunicación y, si es necesario, buscar la colaboración de las propias familias y de los amigos íntimos como fuente de apoyo social.

Es conveniente realizar un trabajo de prevención médico-psicológico y preparar tanto para el éxito como para el fracaso, abriendo el abanico de alternativas posibles, sea cual sea el resultado.

actualidad crea

prevención precoz del cáncer de testículo a través del análisis básico y gratuito de semen

Este mes de Marzo, al igual que el año pasado, desde Crea lanzamos de nuevo la Campaña para la Prevención Precoz del Cáncer de Testículo. Una iniciativa pionera puesta en marcha desde la Fundación Procrea con la que proponemos la inclusión del análisis de semen como prueba rutinaria a todos los jóvenes. El objetivo principal es la prevención de secuelas de determinadas enfermedades y, sobre todo, de un cáncer.



Durante seis meses nuestros laboratorios de Andrología, (ubicados en la Calle Luis Vives 14, accediendo por la Calle de la Paz) nuevamente analizarán de manera totalmente gratuita las muestras de semen a jóvenes de entre 15 y 35 años de edad que así lo soliciten.

En CREA pensamos que nuestro compromiso médico va más allá de dar solución a los problemas de fertilidad y que los clínicos, debemos también intentar prevenir enfermedades y ejercer una labor social, dando a conocer

aquellos factores que pueden afectar, no sólo a nuestra salud reproductiva, sino también a nuestra salud en general.

Por tanto, desde CREA advertimos de la frecuencia de dicho tumor maligno en los jóvenes de esta edad, así como el aumento de su incidencia en los últimos años en los países desarrollados. No obstante, se trata de uno de los cánceres con mejor pronóstico de curación, sobre todo cuando se diagnostica de forma precoz ya que su curación en estos casos puede ser del 90 por cien.



actualidad crea

desde Crea
aconsejamos y
facilitamos que te
realices al menos
un análisis básico
de tu semen

Existe una mayor probabilidad de que pueda existir un tumor testicular cuando se palpa una masa en el testículo, dolor moderado crónico a nivel genital, antecedentes de criptorquidia (alteración en el descenso de los testículos a la bolsa escrotal), o bajo recuento de espermatozoides.

Cuando se consulta al médico por estos motivos, los especialistas suelen recomendar la realización de una ecografía para valorar el estado de las gónadas masculinas y la posible existencia de una patología grave. Sin embargo, en pacientes con muy bajo recuento de espermatozoides, puede no haber ningún otro signo acompañado, y la única forma de conocer este dato, es realizando un análisis de semen.

El hecho de tener un recuento espermático bajo, no asegura que se tenga un cáncer testicular, como tampoco el tener un semen normal garantiza que no se tenga un proceso tumoral.

No obstante, y como recomienda el Dr. Miguel Ruiz Jorro, director del departamento de Andrología Reproductiva y Co- director de CREA, “el análisis de semen sí permite

conocer rápidamente si existe un mayor riesgo de patología del aparato reproductor masculino y puede, de forma muy sencilla, descubrir algunos cánceres que no dan ningún otro tipo de síntomas”.

Por todo ello, desde CREA aconsejamos y facilitamos que te realices al menos un análisis básico de tu semen como primer paso preventivo en la detección de alguna enfermedad grave.

Este estudio se realiza por profesionales con muchos años de experiencia en el campo de la Reproducción Humana Asistida y siguiendo los protocolos de análisis de la O.M.S.

Más información: www.fundacionprocrea.org

“Con Crea el sueño de ser madre se hizo realidad en tan sólo un mes”

Lidia es uno de los muchos ejemplos de mujeres que anhelan ser madres y que gracias a las técnicas de reproducción asistida de Crea hoy ven cumplido su sueño. Soltera y con 37 años, no ha querido renunciar a la maternidad pese a no tener pareja. Esta empresaria valenciana de la Vall D’Uixó dió a luz a principios de agosto a una niña llamada Andrea. Lidia nos cuenta en primera persona una de las vivencias más bonitas que ha experimentado nunca: la de ser madre.

Crea ha detectado un incremento del 15 % de mujeres solteras que optan por las técnicas de reproducción asistida para ser madres. En tu caso, ¿cuándo te planteas que ha llegado el momento?

Tengo tres sobrinos que siempre he tenido como a hijos y desde bien jovencita he pensado en ser madre. El instinto maternal se me despertó bien pronto. Pero en ese momento piensas en tener una relación y seguir el esquema tradicional. Sin embargo, van pasando los años y no encuentras una pareja estable. Es entonces cuando empiezas a conocer los tratamientos de reproducción asistida y te planteas ser una madre soltera.

¿Cómo contactas con CREA?

Yo en un principio fui a otra clínica de reproducción asistida y no quedé satisfecha ya que después de 5 inseminaciones no conseguía quedarme embarazada. Así que como no me ofrecían la posibilidad de someterme a otras técnicas, decidí probar con otra clínica. Fue entonces cuando mi médico me recomendó que acudiera a CREA y la verdad es que estoy muy contenta con ellos, tanto por los resultados como por el trato que he recibido.

¿Qué tratamiento te han realizado?

La doctora Carmen Calatayud, co-directora de CREA, me recomendó la técnica denominada “Fecundación in Vitro con microinyección espermática” debido a mi edad y a los anteriores intentos fallidos de inseminación artificial que me habían realizado en otro centro.

experiencias Crea



¿En qué consiste esta técnica de reproducción asistida?

En primer lugar me realizaron una estimulación ovárica, posteriormente extraen los óvulos y en el laboratorio estudian la calidad de cada uno de ellos para conseguir un mayor porcentaje de éxito. En último lugar llevan a cabo la inyección de un solo espermatozoide dentro del ovocito. Cuando han comprobado que el óvulo ha sido fecundado, y da lugar a un embrión, lo depositan en el útero.

¿Qué ha sido lo más difícil de todo el proceso?

Con CREA nada ha sido difícil porque tuve la suerte de quedarme embarazada a la primera y todo resultó muy fácil. Pero lo más complicado para mí fue el factor psicológico cuando fallaron las anteriores inseminaciones artificiales en el otro centro y ves que tu sueño de ser madre no llega. Entonces entras en una espiral y parece que no veas la luz, que el momento no llega, pero una vez que contacté con CREA todo cambió.

¿Cuánto duró el proceso?

La estimulación ovárica duró unos doce días. Después desde que me transfirieron los embriones hasta que me comunicaron el resultado, pasaron otros quince días. En un mes el test de embarazo dió positivo, así que todo fue muy rápido.

¿Qué sentiste cuando te comunicaron que estabas embarazada?

Fue un momento muy bonito y muy emocionante que recordaré siempre. Cuando la doctora me llamó a mi casa y me comunicó que estaba embarazadísima fue algo grandioso. Por fin veía cumplido mi sueño de ser madre.

¿Cómo valorarías al centro médico de reproducción asistida CREA?

Muy bien. Desde la atención médica que recibí el primer día hasta el último momento la atención fue excepcional. Y después de obtener un resultado positivo a la primera, no se puede pedir más.

¿Cómo ha respondido la sociedad a tu deseo de ser madre soltera?

A mí la opinión que más me importa es la de mi familia y la de la gente de mi alrededor, mis amigos. Ellos lo han visto con toda la naturalidad del mundo porque eran conscientes de mi deseo de ser madre. Así que lo han aceptado desde el principio, tengo todo su apoyo y además están todos muy ilusionados.

¿Animarías a otras mujeres a seguir tu ejemplo?

Por supuesto, a todas aquellas mujeres que tengan instinto maternal y no lo puedan satisfacer por no tener pareja. Esto es lo más bonito del mundo y dentro de poco, cuando vea la carita de mi niña, será grandioso. Además, hay que tener en cuenta el factor de la edad. Llega un momento en que no puedes perder más el tiempo, retrasar más la maternidad porque podría ser más complicado. Pero hoy, gracias a la existencia de las técnicas de reproducción asistida existe una solución.

¿Volverías a repetir la experiencia?

Siempre he dicho que me gustaría tener dos hijos. Pero ya me he plantado en una edad difícil. Aunque lo vea complicado, no lo descarto.



Paterna, 8 de febrero de 2009

Queridos amigos de Crea:

Mi marido Juan y yo os conocimos en septiembre de 2003. Y catorce meses después de conoceros, nació nuestro hijo Daniel... Acabamos de recibir la carta en la que anunciáis vuestro decimo quinto aniversario... ¡Felicidades! Y muchísimas gracias por el cuento. ¡Nos ha encantado vuestro gesto! Y también a nuestro hijo, que tiene ahora cuatro años.

Esto es lo que he escrito para vosotros. Con todo mi cariño:

A veces miro a mi hijo a los ojos, lo abrazo y siento que el amor que invade mi alma no tiene límites.

- ¿Sabes, hijo? – le digo entonces- Si tu no existieras...

- ¿Qué, mami? – me responde él, sonriendo- .

- Si tu no existieras... yo te dibujaría en un papel, así, igual que eres ahora. Con tus ojos, tu pelo...

Te dibujaría y pediría con todo mi corazón que se me apareciera un hada. Un hada buena... Y a esa hada, le pediría que te creara, que te hiciera para mí, con tu mirada, con tu sonrisa... No podría ser ningún otro niño del mundo. Sólo tú. Con tus manos suaves. Con tu hoyuelo en la barbilla...

- ¡Vale, mami! – me contesta, entusiasmado y feliz (¡tan feliz...!) - .

Pero no hace falta ¿verdad, hijo? No hace falta que se nos aparezca un hada buena. Porque existes. Porque estás aquí. Porque puedo acariciar tu pelo y escuchar tu risa. Tu risa, que ilumina el mundo...

GRACIAS, CREA, por tu MAGIA. Gracias por ayudarnos
a SOÑAR con él
a CREER en él
y por fin, a DARLE VIDA...

GRACIAS, CREA. Gracias, hadas buenas del destino...



crea: merece la pena



edita:
Crea. Centro Médico de
Reproducción Asistida

info@creavalencia.com
www.creavalencia.com

imprime:
Icono Imagen Gráfica

concepto gráfico:
Esteve Durbá Brands

© de las fotos, los autores
© de los textos, los autores

ejemplar gratuito

depósito legal:
M-6978-2009