

Tendencias

BARCELONA METRÓPOLIS

Mejora el diagnóstico genético prenatal

La empresa catalana qGenomics crea un chip de ADN para una detección más precisa

JOSEP CORBELLA
Barcelona

Una prueba de diagnóstico prenatal desarrollada por la empresa catalana qGenomics ha demostrado ser más precisa y más rápida que las que se utilizan en la actualidad. Los riesgos son los mismos para los dos tipos de pruebas. Pero el nuevo test es aproximadamente el doble de caro, lo que previsiblemente impedirá que se aplique a gran escala en

La amniocentesis seguirá siendo el primer paso para el test genético



Esta prueba se realiza entre las semanas 16 y 17 del embarazo

1 Mediante una punción se extrae líquido amniótico, que rodea al feto

el actual contexto de recortes sanitarios.

El diagnóstico prenatal en embarazos de riesgo se basa desde los años setenta en obtener células del feto y estudiar sus cromosomas al microscopio. Esta técnica es eficaz para detectar grandes alteraciones cromosómicas como la que causa el síndrome de Down, pero no detecta alteraciones más pequeñas y que también pueden causar enfermedades graves. En la era del genoma, en que es posible analizar alteraciones genéticas minúsculas, científicos del Centre de Regulació Genòmica y de la Universitat Pompeu Fabra pensaron que era un anacronismo basar el diagnóstico prenatal en una técnica que tiene más de treinta años. De ahí que decidieran crear un chip de ADN para analizar pequeñas alteraciones genéticas y fundaran la empresa qGenomics para comercializarlo.

La creación de qGenomics es un ejemplo de cómo la in-

vestigación de excelencia que se realiza en Catalunya se puede traducir en riqueza económica. En el momento actual, el número de empresas catalanas nacidas a partir de la investigación biotecnológica, biomédica y de tecnologías



Científicos empresarios.
Luis Alberto Pérez Jurado, Manel García y Lluís Armengol, artífices de la empresa qGenomics

médicas asciende ya a 481, según el informe *Biocat 2011*.

La mayoría de estas empresas, como qGenomics, han nacido a partir de la iniciativa de científicos emprendedores. Suelen ser empresas pequeñas, de menos de veinte trabajadores, aunque algu-

tos de diagnóstico prenatal que se emplean actualmente”, destaca Lluís Armengol, director de qGenomics y primer autor del estudio.

Este avance se debe a que la prueba clásica de análisis de cromosomas no puede detectar una

150 trastornos distintos, informa Armengol.

En el estudio participaron mujeres cuyos embarazos eran seguidos en los hospitales Vall d'Hebron de Barcelona y La Paz de Madrid. Sólo se incluyeron casos en que estaba justificado un test de diagnóstico prenatal –por ejemplo, por edad, por antecedentes familiares de alguna enfermedad hereditaria o porque una ecografía había hecho sospechar de una posible enfermedad genética–.

2 En el líquido amniótico hay células del feto, que son las que se analizan



3 LAS PRUEBAS

CONVENCIONAL	NUEVA PRUEBA
Examina los cromosomas de las células fetales al microscopio	Analiza directamente alteraciones genéticas en el ADN
Resolución Detecta anomalías genéticas de más de cinco millones de bases (o letras del genoma). Puede detectar unas pocas enfermedades	Detecta anomalías genéticas de más de 50.000 bases. Puede detectar más de 150 enfermedades
Tiempo de espera de los resultados Entre 14 y 21 días	Tres días
Precio 200 euros	450 euros

alteración genética si su tamaño es inferior a cinco millones de pares de bases –o letras del genoma–. En cambio, el chip de qGenomics puede identificar alteraciones cien veces más pequeñas, de no más de 50.000 bases. Gracias a esta alta resolución, el nuevo test puede detectar más de

Los catorce trastornos genéticos detectados gracias al chip de qGenomics incluían casos de malformaciones cerebrales y de cardiopatías importantes, así como otras alteraciones genéticas no tan graves. Tras ser informadas por un especialista en consejo genético del resultado de la prueba

LOS ACTORES DE LA 'BIORREGIÓN' DE CATALUNYA

Empresas

481

Centros de investigación

80

Parques científicos y tecnológicos

19

Hospitales con I+D

15

Universidades

12



MAITE CRUZ

RETO FUTURO

Detectar dolencias del feto en la sangre de la madre

■ Durante un embarazo, un pequeño número de células del feto llega a la sangre de la madre. Si el feto tiene algún trastorno genético, por lo tanto, tendría que ser posible detectarlo analizando estas células que circulan por la sangre materna. Cuando se consiga, "se podrá realizar un diagnóstico prenatal sin riesgo de provocar una interrupción del embarazo", explica Xavier Estivill, genetista del Centre de Regulació Genòmica y científico fundador de la empresa qGenomics. De este modo, "se podrán extender las pruebas de diagnóstico prenatal a todos los embarazos, aunque a priori no sean de riesgo". Según Estivill, esto "es el futuro, es la dirección hacia la que vamos". Por ahora, sin embargo, aún no se dispone de un método para aislar las células del feto en la sangre de la madre que se pueda aplicar a gran escala.

y de cómo el trastorno iba a afectar a la vida de su hijo, seis de las parejas decidieron abortar y las otras ocho decidieron seguir adelante con el embarazo.

Otra ventaja del chip de ADN, además de su alta resolución, es que bastan tres días para tener el resultado de la prueba, mientras que el análisis de cromosomas requiere entre tres y cuatro semanas. "Es una diferencia importante cuando se está a la espera del resultado de una prueba para tomar una decisión sobre la continuación de un embarazo", señala Armengol.

En cambio, el test basado en el chip de ADN es aproximadamente el doble de caro que el análisis de cromosomas. El precio bajará previsiblemente en el futuro si se extiende su uso, pero en estos momentos el precio del test se si-

MÁS RESOLUCIÓN

La nueva prueba puede detectar más de 150 trastornos genéticos diferentes

MÁS RAPIDEZ

Ofrece resultados en tres días; el test convencional tarda más de tres semanas

COSTE MÁS ELEVADO

Es el doble de caro que las pruebas actuales, lo que frenará su aplicación a gran escala

túa por encima de los 400 euros.

El nuevo test se basa en analizar células del feto, que se obtienen en la mayoría de los casos del líquido amniótico por amniocentesis y en una minoría de casos de la membrana del corion en la placenta. Las células, por lo tanto, se obtienen con las mismas técnicas que para hacer un análisis de cromosomas, lo que comporta el mismo peligro para el feto. Se estima que la obtención de células fetales conlleva una probabilidad de alrededor del 0,5% de interrupción del embarazo -un caso entre 200-, lo que explica que estas pruebas de diagnóstico prenatal se restrinjan a embarazos considerados de riesgo.

Una vez demostrado que el test de qGenomics tiene mayor capacidad que la prueba convencional para diagnosticar enfermedades genéticas en el útero, el gran reto al que se enfrenta la empresa es convertir el avance médico en un producto comercialmente viable. El test también se puede utilizar tras el nacimiento para afinar el diagnóstico de trastornos genéticos, y "de hecho ya se está empezando a aplicar en la sanidad privada", informa Armengol. Pero reconoce que "falta darlo a conocer entre los ginecólogos para que se extienda su uso como prueba de diagnóstico prenatal".●

La investigación de excelencia sigue estimulando la creación de nuevas empresas en Catalunya pese a la crisis

Y, sin embargo, se mueve



ROSER VILALLONGA / ARCHIVO

Laboratorio de Advancell, una de las empresas catalanas emblemáticas surgidas de la investigación

J. CORBELLA Barcelona

Son pocas y pequeñas. Y la crisis les ha llegado en el peor momento posible, cuando aún no se han consolidado y son vulnerables. Pero las empresas nacidas de la investigación biomédica y biotecnológica en Catalunya siguen adelante. Con dificultades, pero adelante.

Si en el 2009 eran 358 empresas, en el 2011 ya son 481, lo que supone un crecimiento del 34% en dos años, según datos facilitados por la organización Biocat. Esta cifra sitúa el sector bio de Catalunya en una dimensión similar a la que tiene en la región de Berlín -con 450 empresas- o en el llamado *Medicon Valley* de Dinamarca y Suecia -con 458-. "Hemos avanzado mucho pero nos queda mucho por avanzar", señala Montserrat Vendrell, directora general de Biocat, quien advierte que "el 2012 será un año complicado; un año clave".

Según las previsiones de la OCDE, la bioeconomía generará en el 2030 por lo menos un 2,7% del PIB mundial. En Catalunya, este sector estaba llamado a ser uno de los pilares de la futura economía basada en el conocimiento. Hasta que la persistencia de la crisis ha obligado a redefinir estrategias, y del objetivo de ser la base de la nueva economía se ha pasado al objetivo de sobrevivir. Este es el reto para el 2012 para algunas de las empresas del sector -no todas- que en estos momentos no tienen fondos para resistir un año más. De la visión a largo pla-

zo se ha pasado al corto plazo.

La principal fortaleza del sector en Catalunya sigue siendo la excelencia de la investigación biomédica, reconocida internacionalmente. Su principal debilidad, las dificultades para tradu-

cir esta excelencia científica en rentabilidad económica.

A esto se añade una sequía creciente de inversiones, que limitan el acceso a los fondos de capital riesgo. Estos fondos son necesarios para que empresas nacidas de investigaciones prometedoras, pero de resultado incierto, puedan arrancar.

"Está costando mucho movilizar dinero", explica Vendrell. Y el mercado natural de los avances biomédicos, el sistema sanitario, no tiene ahora recursos para incorporarlos. "Tenemos empresas desarrollando kits de diagnóstico fantásticos, pero después el sistema de salud no contempla incorporarlos", explica la directora general de Biocat. "Es algo que no nos ayuda a tener credibilidad cuando va-

El ranking en I+D



FUENTE: INE, datos del 2010 LA VANGUARDIA

El número de empresas ha crecido un 34% en dos años, pero algunas llegan al 2012 con dificultades

mos a otros países y ven que no vendemos nuestros productos ni en nuestra propia casa".

Vendrell sostiene que "seguimos teniendo un gran potencial". Las multinacionales farmacéuticas recurren de manera creciente a pequeñas compañías innovadoras que surgen en Catalunya. "Nos iría bien que alguna de estas compañías tuviera un gran éxito, para que se reconociera el valor de la investigación que se hace aquí", añade.●