



16 Diciembre, 2022

Un bebé seleccionado genéticamente salva a su hermana de una enfermedad

Diana nació con drepanocitosis y solo un trasplante podía curarla

JESSICA MOUZO, **Barcelona**
Diana Ndiaye se ha curado de la drepanocitosis con la que nació, una grave enfermedad hereditaria de la sangre que puede provocar fortísimos cuadros de dolor, problemas de movilidad y un alto riesgo de infecciones. "Estoy recuperada", murmura tímida la niña, de 11 años, en su casa de Terrassa (Barcelona). Saltando a su alrededor, ajena a todo, revolotea su hermana Sokhna, de tres años: ella no lo sabe, pero le ha salvado la vida a Diana.

La drepanocitosis (también llamada anemia de células falciformes) era una sentencia de dolor constante y muerte prematura: la esperanza de vida con esta enfermedad ronda los 30 o 40 años. La única cura era un trasplante de médula ósea de un donante compatible, idealmente un hermano, pero Diana no tenía. Los padres, que querían tener más hijos, pero temían toparse otra vez con esta dolencia hereditaria —ambos son portadores del gen anómalo—, entraron en un programa de diagnóstico genético preimplantación del Hospital Sant Pau de Barcelona: esto es, un proceso de fecundación *in vitro* con selección genética de un embrión no afectado por la enfermedad y que fuese compatible inmunológicamente con Diana. La idea era que el bebé naciese libre de la enfermedad y, además, que se le pudiesen tomar muestras de sangre de cordón umbilical y médula para trasplantarlas a la hija mayor y curarla. Y se logró. Con Sokhna. Es la primera vez en España que se hace un proceso de selección de un embrión compatible y el posterior trasplante de médula para curar la drepanocitosis.

Los glóbulos rojos de Diana no eran redondeados ni ovalados. Se parecían más a una hoz o a una media luna. La hemoglobina, que es la proteína que transporta el oxígeno en la sangre, era anormal y hacía que los hematíes se deformasen y perdiesen flexibilidad. En estas circunstancias, los glóbulos rojos tienen dificultad para pasar por los vasos sanguíneos más pequeños y pueden obstruir el flujo de la sangre, provocando lesiones en los tejidos a los que no les llega bien el oxígeno. "Estos cuadros oclusivos se traducen en mucho dolor y requieren ingreso hospitalario y tratamiento con morfínicos, incluso", explica Ana Polo, directora del servicio de Medicina Reproductiva de la Fundación Puigvert-Sant Pau.

Hay poco arsenal terapéutico contra esta anemia falciforme: algún fármaco de apoyo, transfusiones y recambios de sangre a demanda, ingreso hospitalario con hidratación y analgésicos para el dolor. Y poco más. El único tratamiento curativo es el trasplante de médula o de sangre de cordón umbilical, recalca Isabel Badell,



Diana, junto a su madre Oulimata. / ALBERT GARCÍA

La probabilidad de hallar un embrión sano y compatible era del 18%

Hubo que esperar a que Sokhna creciera para hacerle una extracción de médula

directora de la Unidad de Trasplante Hematopoyético del servicio de Pediatría del Sant Pau, que se hizo cargo del caso de Diana. "La primera mejor opción siempre es el hermano porque tiene una tasa de éxito del 90%. Luego, ya vendría un donante no familiar, pero el éxito baja al 70% y tiene más riesgo de rechazo y de enfermedad de injerto contra receptor", explica Badell.

La familia, originaria de Senegal, llegó a Cataluña en 2015, tras cuatro años viviendo en Navarra. Fue su pediatra del centro de salud, en Terrassa, quien los derivó al Sant Pau. La probabilidad de encontrar un embrión sano, sin la enfermedad y compatible con Diana, era del 18%. De hecho, a pesar del pronóstico favorable para la madre, Oulimata Ndiaye, de 33 años, y tras lograr el aval de la

Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, fueron necesarios tres ciclos de estimulación para encontrar un embrión sano y compatible —hubo otros tres que no eran portadores de la enfermedad, pero tampoco compatibles con Diana—.

El embrión seleccionado se le implantó a Oulimata en 2018 y en septiembre de 2019 nació Sokhna. Pero la sangre de su cordón fue insuficiente para el trasplante y hubo que esperar a que creciera para poder hacerle una extracción de médula. Finalmente, en abril de 2022, llegó el principio del fin de la drepanocitosis de Diana: tras 11 años con la enfermedad, la niña pasó por un tratamiento previo de quimioterapia para eliminar su médula ósea y evitar el rechazo. Y por fin se sometió al trasplante.

La hija mayor ya está libre de la enfermedad. Para Oulimata, este proceso ha sido un doble regalo: "Llevábamos ocho años esperando a quedarme embarazada y llegó Sokhna, que además podía curar a su hermana. Estamos muy contentos". Ahora son familia numerosa: como la pareja quería tener más hijos, Oulimata se implantó en 2021 dos de los embriónes sanos (aunque incompatibles con Diana) que se habían congelado de forma preventiva durante el proceso de fecundación *in vitro* y en julio nacieron Mouhamed y Aisha.