

## LA AYUDA MERCK DE INVESTIGACIÓN EN FERTILIDAD 2022 APUESTA POR EL DESARROLLO DE UNA HERRAMIENTA PARA SILENCIAR EL CROMOSOMA 21 EN EMBRIONES POST-IMPLANTACIONALES

- El 4 de junio se ha celebrado el Día Mundial de la Fertilidad en fomento de la divulgación de la información relativa a esta cuestión que de acuerdo con la Sociedad Española de Fertilidad, afecta al 15% de las parejas en edad reproductiva. España es una potencia mundial en tratamientos de reproducción humana asistida y la Fundación Merck Salud lleva casi 31 años convocando la Ayuda Merck de Investigación clínica en Fertilidad.
- Fundación Merck Salud ha galardonado con la Ayuda Merck de Investigación Clínica en Fertilidad el proyecto ‘Desarrollo de una herramienta CRISPR/Cas3 para el silenciamiento del cromosoma 21 como potencial terapia en embriones post-implantacionales’, desarrollado por el Dr. Francisco Domínguez Hernández y su equipo. Un proyecto de investigación de herramientas de silenciamiento que podrían ser útiles para disminuir el número de embriones con alteraciones de expresión génica.
- Fundación Merck Salud lleva trabajando, desde 1991, con el objetivo de promover el bienestar de las personas que sufren patologías o enfermedades en nuestro país. Durante más de 30 años de labor, la fundación ha basado su trabajo en la investigación clínica, el apoyo a la bioética, la difusión del conocimiento científico y la defensa de la salud.



D<sup>a</sup> Carmen González Madrid, presidenta de Fundación Merck Salud, señala el compromiso de la fundación con la investigación, difusión del conocimiento y el avance de nuevos hallazgos en materia de salud reproductiva, como muestra la convocatoria de la Ayuda Merck de Investigación Clínica en Fertilidad.

El 4 de junio se ha celebrado el Día Mundial de la Fertilidad organizando diferentes actos para la divulgación de la información relativa a esta cuestión que, de acuerdo con la Sociedad Española de Fertilidad, afecta al 15% de las parejas en edad reproductiva. La Ayuda Merck de Investigación clínica en Fertilidad impulsa cada año nuevos proyectos en esta materia.

En su edición 2022, la fundación ha decidido otorgar esta ayuda al proyecto 'Desarrollo de una herramienta CRISPR/Cas3 para el silenciamiento del cromosoma 21 como potencial terapia en embriones post-implantacionales', desarrollado por el Dr. Francisco Domínguez Hernández y su equipo.

En relación a la importancia de impulsar este tipo de becas por parte de Fundación Merck Salud, el Dr. Francisco Domínguez Hernández apunta que "es de las pocas que existen en España dirigidas a financiar proyectos en fertilidad y reproducción asistida, siendo por tanto de vital importancia en nuestro campo". Con esta ayuda, se podrán llevar adelante las primeras etapas de su proyecto "que podría llegar a discernir como identificar embriones con T21 mediante marcadores proteicos que podamos detectar en el medio de cultivo de embriones de fecundación asistida, hecho que permitiría evitar técnicas invasivas en los embriones".

Tal y como apunta el doctor, el Síndrome de Down (SD), causado por la presencia de tres copias del cromosoma 21 (trisomía), es una de las alteraciones cromosómicas compatibles con la implantación más frecuentes. Evidencias recientes demuestran que el perfil de los genes que se están expresando - conocido como perfil transcriptómico - de embriones en estadios preimplantacionales que presentan la trisomía 21 (T21) es muy similar al de embriones cromosómicamente normales (euploides).

Por ello, el proyecto galardonado investiga la posibilidad de establecer el punto de inicio de las diferencias a nivel transcriptómico y secretómico entre embriones euploides y T21, identificando biomarcadores tras un cultivo embrionario extendido hasta 12 días.

A medio y largo plazo se espera probar herramientas de silenciamiento cromosómico en embriones con T21 para ver si somos capaces de revertir el exceso de carga cromosómica que se produce en estos embriones con un cromosoma 21 de más. Aunque todavía "estamos lejos de conseguirlo, esta investigación construirá los cimientos de una posible terapia para estos embriones en el futuro".

La Ayuda Merck de investigación clínica en Fertilidad significa un importante apoyo para que proyectos como el del Dr. Francisco Domínguez Hernández y su equipo consigan llegar a conclusiones aplicables en beneficio de los pacientes. Esto supone un aliciente extra para que nuevos grupos se inclinen por la investigación en nuestro país. "Esta ayuda ha sido fundamental para el desarrollo del proyecto, no sólo por el importe económico, sino también por la motivación que ha supuesto para todo el equipo el reconocimiento que esta ayuda supone", explica el Dr. Francisco Domínguez Hernández, investigador principal del proyecto.