Diagnóstico prenatal no invasivo: menos riesgo y más precoz

El análisis del ADN fetal en la sangre de la madre evita tener que hacer una biopsia

RAFAEL PÉREZ YBARRA - Madrid - 31/07/2007

Vota Resultado 9 votos

La sangre de las embarazadas permite detectar anomalías cromosómicas fetales no sólo relacionadas con la madre sino también con el padre. La técnica más habitual para hacer dicho análisis es la biopsia de corion, "un método invasivo que supone un cierto riesgo para el feto", asegura Carmen Ramos, del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (Madrid). Ahora, gracias al diagnóstico prenatal no invasivo, basado en muestras de sangre periférica de la madre, "podemos evitar que el feto corra riesgos innecesarios, además de hacerlo antes de la décima semana de gestación", afirma.

La noticia en otros webs
- webs en español
- en otros idiomas

La información del ADN fetal en la sangre materna permite analizar todo tipo de mutaciones relacionadas con el padre, segmentos de ADN que únicamente se encuentran en el feto, etcétera. Como asegura Carmen Ayuso, "las mutaciones de origen paterno son importantes porque el padre puede ser portador de enfermedades como la corea de Huntington o la distrofia miotónica". Así, "si el feto es un varón, podemos determinar los genes que pueden estar presentes en el cromosoma Y".

Ayuso, responsable del citado servicio de Genética, explica que ha ido cambiado el tipo de enfermedades que pueden beneficiarse de los sistemas de diagnóstico prenatal no invasivo. "Inicialmente estaban enfocados a las enfermedades cromosómicas, como el síndrome de Down, mientras que ahora se están estudiando las enfermedades mendelianas".

Las nuevas técnicas se centran en dos líneas de investigación principales. En primer lugar, el diagnóstico de mutaciones paternas en el ADN fetal a partir del primer o segundo trimestre de gestación. "Hemos hecho muchos análisis para anomalías como la enfermedad de Huntington, la fibrosis quística o patologías retinianas. Ahora podemos afirmar que el diagnóstico es objetivo, aunque debemos verificarlo en un mayor número de casos", explica Ramos.

Además, es posible realizar el diagnóstico del sexo del feto en fases muy tempranas. "El diagnóstico del sexo fetal se hace a partir de la semana 15 mediante técnicas de imagen como la ecografía, o por la biopsia de corion a partir de la décima semana", señala Ramos. La ecografía maneja un margen de error bastante importante y su interpretación la debe hacer un experto, mientras que la biopsia de corion es una técnica invasiva que conlleva un cierto riesgo para el feto. Dicho método ofrece un diagnóstico directo y se emplea actualmente para todas las enfermedades ligadas al sexo, como la distrofia muscular o las globulinemias.

Las investigadoras subrayan que con la detección en ADN fetal, además de que se evitan los riesgos de la biopsia, se puede hacer el diagnóstico antes de la décima semana.

Esta metodología, una vez validada, se podría emplear como complementaria a la biopsia corial, según Ayuso. Antes, a los pacientes con antecedentes de hijos con distrofia muscular de Duchenne o con hermanos o familiares portadores de hemofilia o de gammaglobulinemia se les citaba en la semana décima y se les practicaba una biopsia corial. Ahora, explica Ayuso, "se hace mediante la detección de ADN fetal en sangre periférica de la madre; así, si es niña, no hay que hacerle una biopsia corial, como pasaba antes. Si es niño sigue siendo necesaria la biopsia para identificar la mutación, porque hay un 50% de probabilidad de que el varón sea afecto". De esta forma, afirma Ayuso, se evita en un gran número de gestantes el riesgo de la biopsia corial que se asocia con perdidas fetales.

Una de las ventajas de este sistema es que no es invasivo. La sangre puede proceder de cualquier análisis rutinario realizado entre la séptima y la décima semana de embarazo. La técnica sólo se aplica en población seleccionada, por lo que "las gestantes con esta indicación no son muchas", según Ayuso. Así pues, no sería necesario que se implanten en todas las unidades de genética, sino que "más bien harían falta centros de referencia".