

Adiós a la amniocentesis

El análisis de sangre materna evitará la prueba • Empresas de EE UU y científicos españoles trabajan en otra técnica para detectar malformaciones

EMILIO DE BENITO
Madrid

Mujer, mayor de 35 años, con antecedentes familiares de malformaciones genéticas... ¡Candidata perfecta para una amniocentesis! Al menos, de momento. La prueba —una molesta toma de las células del feto que flotan en el líquido amniótico durante el embarazo— puede estar en vías de desaparición, si se confirma la posibilidad de hacer un análisis con los mismos resultados a partir de una muestra de sangre de la madre.

La amniocentesis, que tiene un riesgo para el embarazo o para el feto de entre el 0,5% y el 1%, tiene un objetivo principal: detectar anomalías genéticas en el futuro bebé. Y, de ellas, la más destacada es la trisomía del cromosoma 21 (en vez de una pareja de este paquete de genes el feto tiene, en todas o parte de sus células, tres copias). Esta anomalía causa el síndrome de Down. Existen otras trisomías, entre ellas, la del cromosoma 18 y la del 13, aparte de algunas en el par sexual, el 23. Muchas de ellas son mucho más discapacitantes que el Down, alguna de ellas con esperanzas de vida de

En España, el 10% de las gestantes se someten a esa técnica invasiva

El nuevo procedimiento agilizará el diagnóstico

menos de 10 años, pero son mucho menos frecuentes, y no se suelen buscar en los análisis rutinarios salvo que otras pruebas (ecografías) o los antecedentes familiares lo aconsejen.

De las cuatro o cinco empresas candidatas a sacar al mercado la prueba sanguínea que debería sustituir a la amniocentesis, la que parece más adelantada es Sequenom, una pequeña compañía biotecnológica de San Diego (California). Según el diario *The Washington Post*, su producto podría estar listo —en Estados Unidos— en junio. Si el proceso sigue el trámite normal, llegará a Europa en seis meses o un año.

Aunque a lo mejor lo que llega no es la técnica de Sequenom. En varios hospitales españoles se está trabajando ya con procedimientos parecidos. Pablo Lapunzina, del Instituto de

Genética Médica y Molecular de La Paz (Madrid), es uno de ellos. De hecho, su centro está pendiente de adquirir un "megasecuenciador" que permita tratar el ADN fetal obtenido de la sangre de la madre. Con ello se evitan técnicas invasivas, como la amniocentesis o las biopsias cororiales (obtener células de la placenta para analizarlas).

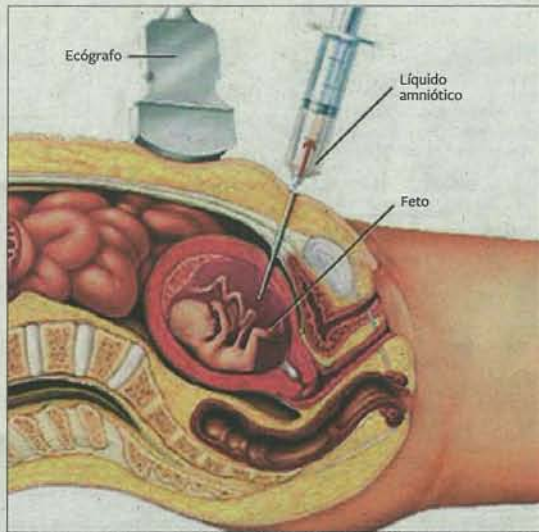
En 2005 se realizaron más de 50.000 amniocentesis en España, según la Asociación Española de Genética Humana. María Orera, jefa de la unidad de genética del hospital Gregorio Marañón de Madrid, calcula que se someten a esta técnica un 10% de las gestantes. Con datos del Instituto Nacional de Estadística (INE) de 2007, sumando abortos voluntarios y nacimientos, la cifra estaría más cerca de las 60.000.

Pero no todo son parabienes para el nuevo análisis. "Es muy experimental y muy caro; tardará bastante tiempo en aplicarse a todas las mujeres", indica Lapunzina. Joaquín Díaz Recaséns, jefe del servicio de ginecología y obstetricia de la Fundación Jiménez Díaz, es tajante: "En mi opinión, aún no tiene suficiente fundamento técnico". Lo que importa es el "aún": en su propio centro, el médico remite a un par de colegas que están trabajando en esta técnica. También lo están haciendo en Granada y muchos otros centros españoles, donde tienen unidades de genética o de diagnóstico prenatal.

Una de las consecuencias más frecuentes de la amniocentesis al saber que el embarazo puede acabar con el nacimiento de un niño con síndrome de Down es que la pareja aborta. El ginecólogo Bernabé Hurtado de Mendoza, del instituto ginecológico La Cigüeña, afirma que eso le sucede en el 80% de los casos. En la práctica eso quiere decir que si en España, por ejemplo, antes tenían este tipo de anomalía genética uno de cada 700 nacimientos, ahora está en más de uno cada mil, según datos de la Fundación Española del Síndrome de Down. Una prueba más eficaz podría hacer disminuir esta proporción.

Y eso tiene una doble lectura. Una de las críticas que han hecho las feministas a la actual regulación de la interrupción voluntaria del embarazo es que, cuando se diagnostica que el feto tiene una grave dolencia (y la trisomía puede considerarse como tal), sólo permite la intervención antes de las 22 semanas de embarazo.

Sin embargo, la amniocentesis actual se hace cerca de la semana vigésima de gestación,



En 2005 se realizaron 50.000 amniocentesis en España.

precisamente para reducir los riesgos de inducir un aborto. Y ese tiempo es muy justo. Después de tomar la muestra, actualmente hay que seleccionar las células del hijo y cultivarlas para obtener una cantidad suficiente para investigar. Si el resultado es positivo, hay que comunicárselo a la madre, que tiene que decidir si sigue adelante con el embarazo o no. Y todo ello contrarreloj.

Al final, muchas veces el plazo de las 22 semanas se excede, y las mujeres que lo desean tie-

nen que recurrir al único supuesto que la ley actual les permite: el daño a su salud psíquica. Esto retrasa aún más la intervención, con lo que aumenta su riesgo y el tiempo de angustia para la embarazada.

En teoría, con la prueba sanguínea todo será más rápido. Lapunzina señala que en la sangre materna hay células fetales prácticamente durante todo el embarazo, por lo que el análisis podría hacerse poco después de que la mujer supiera que está en estado, "a las siete u ocho

semanas", dice Lapunzina. Además, "en teoría, no servirá sólo para el Down. Se podrá usar para cualquier anomalía genética", señala. Así, en caso de que la mujer decidiera abortar, se estaría a tiempo en los casos de una regulación más estricta que la actual. "Y se evita el riesgo de que la práctica induzca un aborto. Es muy duro cuando el feto se pierde como consecuencia de la prueba y luego se ve que era perfectamente normal y viable", dice el médico de La Paz.

Pero la idea de facilitar el aborto es justo lo que no quieren algunos grupos. En Estados Unidos, el anuncio de la futura aprobación de la prueba ha coincidido con el debate de un paquete para fomentar que las mujeres no aborten y lleven sus embarazos a término. Como todos los estudios indican, la decisión de interrumpir una gestación es más fácil cuanto antes se tome.

En España es previsible que ocurra lo mismo. El Gobierno está inmerso en una renovación de la regulación sobre el aborto. El año pasado se hicieron más de 100.000 de estas intervenciones, aunque en la mayoría de los casos (un 97%) la causa fue el peligro para la salud de la madre y no la malformación del feto. Pero, como se ha explicado antes, saber que se va a tener un hijo con síndrome de Down puede afectar la salud psicológica de la mujer.