

Par Impar

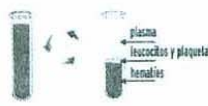
INVESTIGACIÓN RESTOS DEL CROMOSOMA Y

Diagnóstico prenatal no invasivo. Determinación del sexo fetal

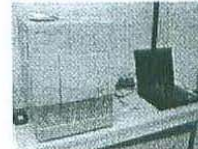
El ADN paterno, clave para hallar la afección fetal

→ El ADN fetal y el materno son indistinguibles en la sangre materna, así que los datos genéticos paternos son vitales para saber el sexo del feto.

Obtención del plasma materno



Extracción de ADN



PCR en tiempo real



Gen SRY

Gen GAPDH

Criterio presencia / ausencia



Fuente: Laboratorio de Genética de la FJD.

■ José A. Plaza

Cada vez son menos las semanas de gestación necesarias para conocer el sexo del feto. El diagnóstico prenatal no invasivo, principalmente apoyado en la ecografía, cuanta también con el cribado bioquímico, pero por encima de estas dos técnicas destaca en los últimos años la posibilidad de saber si el feto es portador o está afecto de una enfermedad con un simple análisis de la sangre materna.

La Fundación Jiménez Díaz, de Madrid, en sus III Jornadas de Investigación Translacional y Medicina Individualizada, ha prestado especial atención a esta técnica. Carmen Ramos, Marta Rodríguez de Alba y Ana Bustamante, del Departamento de Genética de la citada clínica, han explicado a DIARIO MÉDICO que, tras más de diez años de estudio, es posible diagnosticar el sexo del feto con sangre de la madre y total fiabilidad en pacientes portadores de hemofilia, atrofia muscular de Duchenne, patologías oculares,

enfermedad de Norry, gammaglobulinemias y síndromes adrenogenitales, entre otros desórdenes.

La prueba es sencilla. Consiste en analizar la sangre de la madre, en cuyo plasma puede haber hasta un 6 por ciento de ADN del feto. El objetivo es hallar la información genética cedida por el padre; se buscan datos de la secuencia SRI del cromosoma Y y, si éste está presente, se sabe que el feto es un varón. Si no hay restos de este cromosoma, el sexo es femenino.

Séptima semana

Los tiempos de detección se van acortando. El diagnóstico se produce antes de la décima semana, llegando incluso a realizarse a partir de la séptima. Esto permite que, si el feto es sólo portador de la enfermedad, la gestante no tenga necesidad de someterse a un diagnóstico prenatal convencional y sufrir el riesgo de pérdida fetal. Rodríguez de Alba ha explicado que "todas las enfermedades que requieren de



De izda. a dcha., Ana Bustamante, Carmen Ramos y Marta Rodríguez de Alba, en el laboratorio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid.

un diagnóstico genético necesitan de una biopsia corioral, que se realiza entre las semanas diez y doce de gestación. Con esta técnica sabemos antes si es necesario o no someterse a ella".

Para que el traslado a la clínica de este tipo de análisis sea adecuado, Bustamante ha explicado la importancia de "validar la determinación del RH fetal en gestantes RH negativas y

detectar mutaciones puntuales en enfermedades recesivas y dominantes si el padre es portador (corea de Huntington, por ejemplo)". Esto se puede hacer con métodos directos (exami-

nando el alelo expandido) o indirectos (por haplotipos, estudio familiar). El primero es más seguro pero también más complejo.

Distinción indetectable

Por el momento, cuando la madre es portadora de la enfermedad existe una limitación que "aún no podemos superar", según ha apuntado Ramos. Sólo puede obtenerse ADN del padre porque la tecnología existente "no nos permite distinguir el ADN procedente del feto del propio de la madre". En el plasma materno hay ADN de ambos, pero no pueden distinguirse o diferenciarse, cosa que sí puede hacerse con el del padre gracias a la presencia (o no) de restos del citado cromosoma Y.

Bustamante ha señalado las posibilidades de investigaciones en torno a los genes de metilación, que "pueden estar implicados en la distinción de los datos genéticos del feto y la madre en el plasma de ésta".