

INNOVACIÓN EN LA DETECCIÓN DE CROMOSOMOPATÍAS FETALES

Silvia García González, Laura Duarte González y M^a Carmen Mejías Paneque

INTRODUCCION:

El inicio de la detección de cromosomopatías tuvo lugar sobre los años cincuenta, tras el cultivo de células de líquido amniótico y la determinación del cariotipo mediante la amniocentesis. Más tarde, se han realizado otras técnicas, la cordocentesis o la biopsia de las vellosidades coriales, pero todas ellas suponen algún riesgo para la salud materno-fetal.

En los últimos años, el triple screening se utiliza para calcular la probabilidad de riesgo cromosómico y se ofrecen las pruebas invasivas en caso necesario.

Actualmente, el descubrimiento de la existencia de ADN libre de células derivado del feto en el plasma ofrece la posibilidad de muestreo no invasivo de material genético fetal simplemente a través de la recogida de una muestra de sangre materna. Gracias a esta técnica ahora es posible detectar aneuploidías fetales y muchas otras enfermedades.

OBJETIVO: Conocer la nueva técnica de cribado prenatal no invasiva e identificar su relación con las anteriores.

MÉTODO: búsqueda bibliográfica en Cuiden, Cinahl, Pubmed, Eric y en el metabuscador Gerion. Palabras clave: fetal DNA y maternal, prenatal diagnosis, noninvasive prenatal diagnostics, fetal aneuploidy. Se encontraron un total de 128 artículos publicados en los cuatro últimos años.



RESULTADO

CRIBADO PRENATAL CLASICO

-Tres tipos de marcadores: **serológicos, urinarios y ecográficos**. El cálculo del riesgo prenatal se realiza mediante programas informáticos que comparan los parámetros bioquímicos y ecográficos con las medianas de la edad gestacional.

-El **screening del primer trimestre combinado** proporciona el mejor rendimiento con **una tasa de detección del 90% y una tasa de falsos positivos del 5%**.

En mujeres con riesgo alto: **confirmar el diagnóstico mediante amniocentesis o biopsia de vellosidad coriónica**.

Riesgo aborto espontáneo (0,9%-3%)

TEST NO INVASIVO

- Detecta las aneuploidías de los cromosomas más comunes y de los sexuales.
- Desde la 10^a semana de gestación.
- No conlleva ningún riesgo materno-fetal** (muestra de sangre materna).
- Se puede realizar en **gestaciones gemelares y fiv**.
- Si indica un alto riesgo de trisomía es necesario contrastarlo con amniocentesis.
- Gran precisión**.

	Tasa de detección	Tasa de falsos positivos
T21	>99%	<0,1%
T18	>98%	<0,1%
T13	8 de 10	<0,1%
X,Y	>99%	

CONCLUSIONES: El test no invasivo para la detección de aneuploidías cromosómicas posee una mayor tasa de detección y una menor tasa de falsos positivos en comparación con el cribado clásico, sin poner en riesgo la salud de la madre y del feto. A pesar de que esta prueba no puede considerarse de diagnóstico, la detección es mucho mejor que cualquiera de las anteriores y el alto rendimiento se ha comprobado mediante diferentes grupos de investigación.

BIBLIOGRAFÍA: 1. Fermín J. González-Melado F y Di Pietro M. Diagnóstico prenatal genético no invasivo . Cuad. Bioét. XXII, 2011/1^a. 2. Liao GJ. Prenatal assessment of fetal chromosomal and genetic disorders through maternal plasma DNA analysis. Pathology.2012 Feb;44(2):69-72. 3. Kypros H. Nicolaidis, MD. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol 2012;207:374.e1-6.