

Un diagnóstico prenatal mucho más preciso

S. Gutiérrez

SALUD · [Especialistas](#) · [Pacientes](#) · [Patologías](#)

Última revisión: jueves 06 de diciembre de 2012

Compartir



15



19



2



El análisis de genes puede sustituir al cariotipo

Los resultados de dos estudios publicados en *The New England Journal of Medicine (NEJM)* pueden cambiar el actual sistema de **diagnóstico prenatal** por

otro mucho más preciso. Los trabajos muestran que los **análisis de microarrays comosómicos** ofrecen mucha más información clínicamente relevante que el método actual, el cariotipo.

El nuevo sistema, con el que han trabajado investigadores de la **Universidad de Columbia** (EE.UU.), utiliza el análisis de microarrays para llevar a cabo un examen más completo del ADN del feto que el que se puede lograr con el método estándar actual, los cariotipos, que consiste en un análisis visual de los cromosomas del feto.

El estudio, coordinado por Ronald J. Wapner, ha involucrado a 4.400 pacientes en 29 centros de EE.UU. durante cuatro años. Incluyó a mujeres de edad materna avanzada y aquellas cuyos fetos parecían tener un mayor riesgo de síndrome de Down, de sufrir anomalías estructurales o indicios de otros problemas.

Datos concluyentes

Los resultados son concluyentes: tanto los microarrays, que comparan el ADN de un feto con una muestra normal (control) de ADN, como la técnica tradicional, el cariotipo, identificaron aneuploidías comunes (número anormal de cromosomas: un cromosoma extra o ausente provoca trastornos genéticos como el síndrome de Down o el de Edwards); sin embargo, **los microarrays también identificaron otras anomalías no detectadas por el cariotipo.**

Además, la nueva técnica identificó **alteraciones cromosómicas** -deleciones o duplicaciones- en uno de cada 17 casos (6%), que no fueron observados con cariotipo, en los fetos en los que se había detectado un crecimiento o una anomalía estructural mediante una **ecografía**. En aquellos casos en los que la madre era de edad avanzada o se habían observado resultados positivos en la detección, la prueba con *microarrays* recogió una anomalía en uno de cada 60 embarazos (1,7%) que habían tenido un cariotipo normal.

«Nuestros resultados sugieren que debemos **sustituir el cariotipo como técnica estándar** para la evaluación de anomalías cromosómicas en los fetos». Porque, subraya Wapner, «estas anomalías cromosómicas que detectan los microarrays a menudo se asocian con problemas clínicos significativos».

Al igual que el cariotipo, los microarrays requieren el análisis de células fetales obtenidas a través de un procedimiento invasivo como es la amniocentesis. Este procedimiento invasivo conlleva riesgos, como un posible aborto involuntario inducido por el procedimiento.

Células muertas

En el otro trabajo publicado en *NEJM* y realizado en fetos ya fallecidos, muestra que los microarrays obtuvieron un resultado clínico relevante en el 87% de los 532 casos que fueron analizados con cariotipos y microarrays. En contraste, los métodos estándar para el análisis de un parto muerto, que incluyen el cariotipo, no ofrecen información en 25% de los casos. Al contrario que el cariotipo, el *microarray* no precisa de células vivas, explica el autor principal del estudio, Brynn

Levy, de la Universidad de Columbia (EE.UU.). En su opinión, «no ser capaz de explicar por qué se produjo un nacimiento sin vida puede ser algo muy difícil para las familias. Estos hallazgos son importantes porque nos ofrecen un **método mucho más fiable para proporcionar información** a las familias y sus médicos ».

Tanto el *microarray* como el cariotipo revelan información clínicamente relevante sobre patologías que pueden amenazar la vida de un bebé recién nacido. Sin embargo, como con todas las pruebas de genética actual, incluyendo **cariotipo**, los resultados pueden revelar hallazgos que no han sido descritos o sobre los que se desconocen sus implicaciones exactas. «Aunque la gran mayoría de las anomalías encontradas con *microarrays* están relacionadas con factores conocidos, no todos lo son», asegura Wapner, que apunta que cuando comenzaron el estudio, hace cinco años, la incidencia de hallazgos que no entendían era de 2,5%, mientras ahora, lo es sólo un 1,5%.

La información médica ofrecida en esta web se ofrece solamente con carácter formativo y educativo, y no pretende sustituir las opiniones, consejos y recomendaciones de un profesional sanitario.

Las decisiones relativas a la salud deben ser tomadas por un profesional sanitario, considerando las características únicas del paciente.

Conoce nuestros nuevos comentarios

Me gusta



Añadir comentario



Escriba su comentario aquí mismo.

La actualización en tiempo real está **pausada**. [\(Continuar\)](#)

Mostrando 0 comentarios

Ordenar por los más recientes primero

