

¿Adiós a la temida amniocentesis?

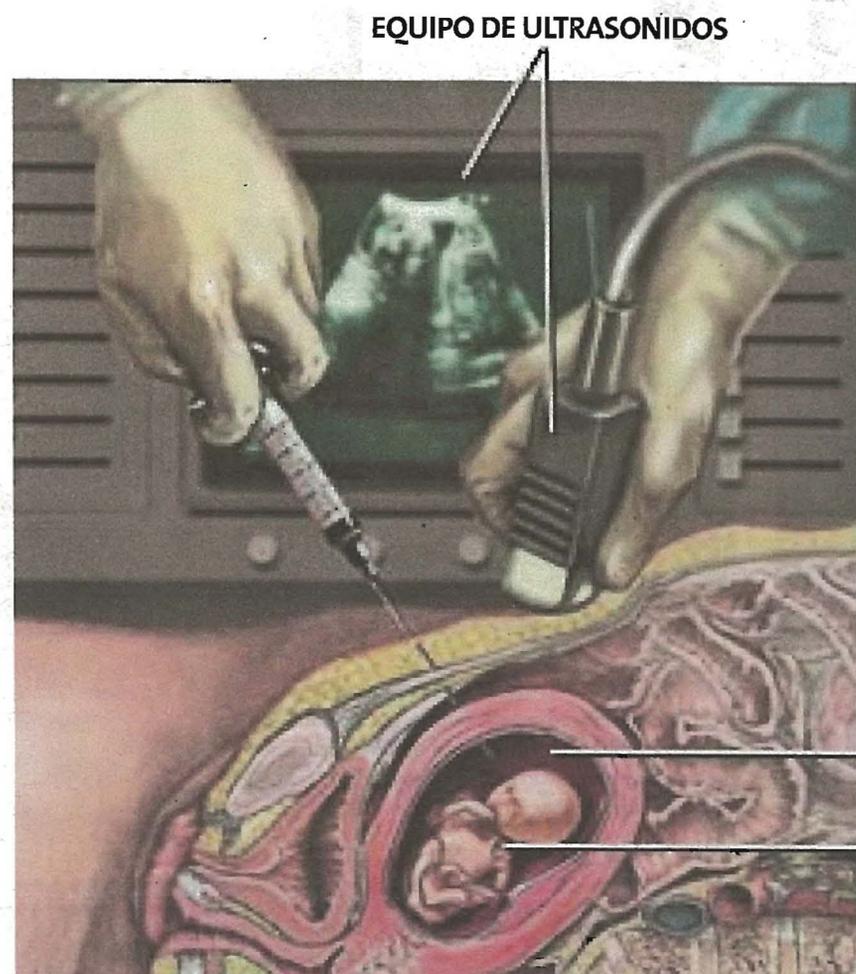
EL PROYECTO ANGELAB, QUE SE ESTÁ DESARROLLANDO, PRETENDE CONSEGUIR DIAGNOSTICAR, CON UNA FIABILIDAD DEL 99 %, CUALQUIER ENFERMEDAD GENÉTICA DEL FETO SIN TÉCNICAS INVASIVAS, A TRAVÉS DE LA SANGRE DE LA GESTANTE

Por Dolores Vázquez

Una de las preocupaciones a la que se enfrentan las embarazadas es la salud de sus bebés y, en los últimos años, se ha apostado por mejorar las técnicas de diagnóstico prenatal con el objetivo de conseguir esta información sin arriesgar la propia gestación. Las técnicas que se utilizan para saber esos datos se dividen en invasivas y no invasivas. Si las primeras suponen un mayor riesgo para el feto, también aportan una mayor fiabilidad sobre su resultado, siendo las más utilizadas la extracción y análisis del líquido amniótico alrededor de la semana 15-16 (amniocentesis) y la biopsia de vellosidad corial, en la semana 12 de gestación. Son pruebas que se recomiendan cuando la edad materna es superior a los 38 años, existen antecedentes familiares próximos de enfermedades cromosómicas, como el síndrome de Down, hallazgos anormales en la ecografía o aparece un riesgo elevado en el triple screening bioquímico del primer trimestre.

Frente a ellas, en los últimos años la investigación ha ido encaminada a conocer el riesgo de malformaciones que puede tener un feto con técnicas no invasivas e igual de fiables. A esta búsqueda se ha sumado recientemente España, con un proyecto comunitario denominado AngeLab —acrónimo de A New GENetic LABoratory for non-invasive prenatal diagnosis—, presentado en diciembre y que está coordinado por el centro de investigación guipuzcoano IK4-Ikerlan.

Con él se busca alcanzar un sistema con el 99 % de fiabilidad, que no se



LA TÉCNICA

En la amniocentesis, el especialista introduce una aguja hueca en el abdomen materno hasta llegar al útero, de donde se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico para su posterior análisis.

FLUIDO AMNIÓTICO

FETO

ha conseguido hasta el momento con una prueba de estas características, y tiene como objetivo «identificar el ADN del feto contenido en la sangre de la madre para, analizando una sola gota de esta, conocer si el futuro bebé padece alguna enfermedad genética», explican.

«En la sangre de una mujer embarazada hay un 7% del ADN del feto. Cuando desarrollemos este sistema,

extraeremos el ADN fetal de la sangre materna y entonces realizaremos el análisis genético. Con esta familia de sistemas diagnósticos detectaremos y diagnosticaremos síndromes trisómicos, como el Down, pero también detectaremos la fibrosis quística, la acondroplasia o la beta-talasemia. Así, gracias a los sistemas AngeLab se podrán detectar varias enfermedades genéticas», explicaba Jesús M. Rúa-

no-López, responsable del proyecto AngeLab. Once millones de euros es la inversión para desarrollar esta técnica con el que se pretende, por una parte, evitar el «impacto social» que suponen los problemas asociados a los diagnósticos invasivos, como puede ser el riesgo de pérdida fetal, y, por otra, también un abaratamiento de los costes. Desde IK4-Ikerlan, se ha anunciado que «el precio será mucho más barato que las actuales técnicas invasivas, pero también más barato que las actuales técnicas no invasivas».

Polémica en Alemania por una nueva prueba

Una empresa alemana, LifeCodeX, comenzó a comercializar el pasado verano una técnica a través de análisis de sangre. Un método que cuenta con el rechazo de la Federación Internacional de síndrome de Down por considerar que este test facilita la «eugenesia» y, por tanto, no protege el derecho a la vida de estas personas. Las mujeres embarazadas de Alemania, Austria, Liechtenstein y Suiza pueden ya saber con este método si su hijo tiene síndrome de Down. La nueva prueba, denominada PraenaTest, se realiza a mujeres con 12 o más semanas de gestación. La compañía defiende su sistema: «Esta técnica puede salvar la vida de hasta

700 niños solo en Alemania, que son los abortos al año por complicaciones tras análisis invasivos». Pero desde la asociación Down España recuerdan que esta nueva prueba, a la que podrán someterse todas las mujeres embarazadas y no solo aquellas con más riesgo de que su feto tenga problemas, no es infalible. De hecho los resultados solo son válidos al analizar la trisomía 21, pero no detecta otras alteraciones genéticas menos frecuentes que también pueden producir esta anomalía. Por eso insisten en advertir de que se informe a los pacientes detalladamente de que un resultado negativo no puede descartar totalmente un síndrome.

Aunque esta técnica lleva implantada en EE. UU. desde hace unos meses, ha sido en Alemania donde la polémica ha sido más fuerte hasta desatar una batalla legal. De hecho, el delegado para los discapacitados del gobierno federal, Hubert Huppé, denunció la «incompatibilidad» del test con el marco normativo actual del país germano. Sin embargo, el estado federado de Baden-Württemberg, sede de la empresa, dio su visto bueno a la comercialización. En España, las asociaciones de discapacitados se preparan para obligar a la empresa a cumplir con una serie de recomendaciones basadas en una detallada política de información. «Llevamos años

solicitando que los padres a lo que se anuncia que su hijo tendrá síndrome de Down reciban una información completa. Que conozca experiencias de otros padres. Para evitar que su opinión se base sobre prejuicios», explica Agustín Matía, gerente de la asociación Down España. Y es que les preocupa que los padres tomen la decisión de abortar por falta de conocimiento «Nos preocupa el uso eugenésico que tiene el nuevo método. Además de la falta de información». Y es que desde la asociación no se oponen a PraenaTest como avance desde un punto de vista diagnóstico y, en todo caso, creen que será una prueba para la sanidad privada.

José M^a García Consuegra [Especialista en Obstetricia y Ginecología y técnicas de diagnóstico prenatal]

«Sabíamos que esas técnicas eran el futuro»

José Manuel García-Consuegra (Avilés, 1965), experto en ecografía obstétrica y técnicas de diagnóstico prenatal, es médico adjunto del servicio de Obstetricia y Ginecología del Chuac y director de esa misma área en la coruñesa Clínica Segrelles. Junto al doctor Lago puso en marcha, hace años, un proyecto de detección de hematíes fetales en sangre materna, que finalmente no pudo continuarse por falta de medios. «Era una inquietud que teníamos y sabíamos que era el futuro», remarca. —**Se plantea que una prueba como el AngeLab supondrá un menor coste?**

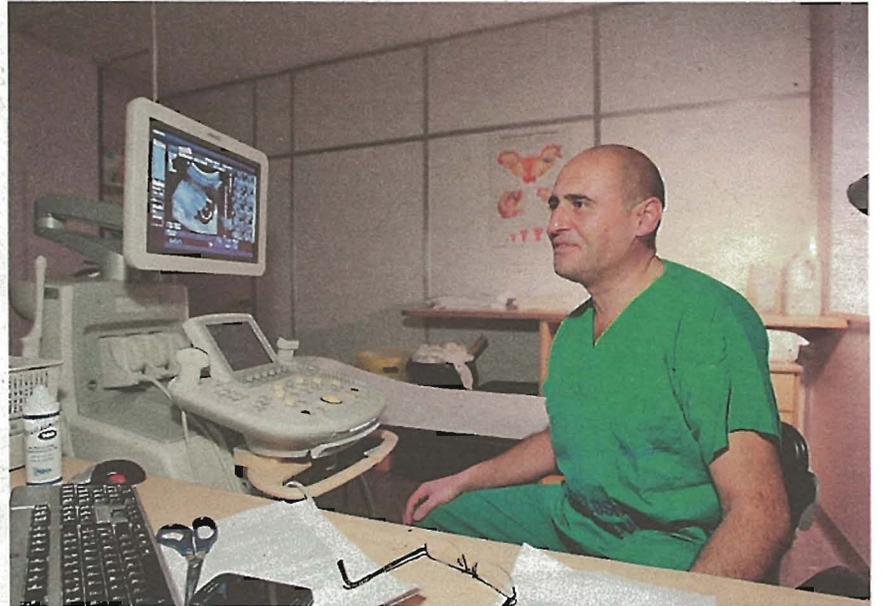
—Es difícil valorar el coste de los reactivos, pero sí supondrá un menor riesgo para la gestación, porque las técnicas invasivas actuales, la amniocentesis y la biopsia de vellosidad corial, tienen un 0,5-1 % de pérdida fetal tras el procedimiento. El obtener sangre materna y poder investigar por este medio las anomalías genéticas

y cromosómicas es un gran avance. —**¿Cuál es el riesgo del análisis de la sangre de la madre?**

—El problema hasta el momento, son los falsos positivos y negativos, sobre todo en madres que han tenido una gestación anterior, al estimarse que estas células pueden llegar a persistir hasta 7 años tras un parto o aborto e inducir a confusión. Los técnicos tienen recursos para discriminar estos errores, pero hay que tener en cuenta que estamos hablando de medicina y no hay ninguna prueba exacta. Por el momento, lo más fiable que tenemos es cultivar células fetales (amniocitos) disueltos en el líquido amniótico.

—**¿Cuáles son las principales diferencias de la amniocentesis y la biopsia?**

—La amniocentesis es la norma y es más sencilla. La biopsia de vellosidad corial suele hacerse cuando hay alta probabilidad de que el niño padezca alguna alteración, la ven-



García Consuegra ejerce en el Chuac y en la Clínica Segrelles | CÉSAR QUIAN

taja de esta es que se realiza tres o cuatro semanas antes, por lo que el diagnóstico es más precoz y beneficioso para la mujer si decidiese interrumpir el embarazo. —**¿El retraso de la maternidad ha aumentado este número de pruebas?**

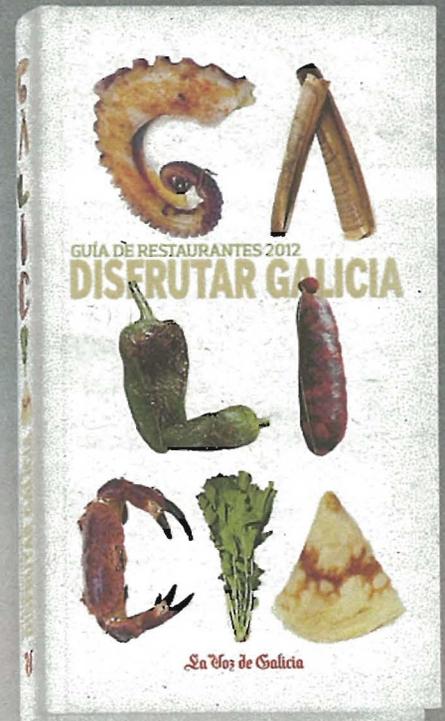
—Todo lo contrario, antes la criba solo era la edad, se hacían cuando la madre pasaba de los 35. Hoy se

han reducido en gran medida gracias al test de cribado del primer trimestre en el que se analizan tres sustancias, que, combinadas con la medición ecográfica del pliegue nucal, nos calcula el riesgo de que el feto tenga una cromosomopatía. Ante un riesgo bajo se desaconseja realizar una amniocentesis, porque el riesgo de pérdida fetal sería muy superior.

Guía de restaurantes 2012

DISFRUTAR GALICIA

La Guía de restaurantes 2012. *Disfrutar Galicia* es precisamente eso, deleitarse con uno de los mayores tesoros de nuestra tierra: la materia prima. Y es a través de los grandes restaurantes, así como las tascas y mesones, donde podremos saborear estos gustosos placeres. Esta guía recoge más de 800 referencias que retratar el universo gastronómico gallego, una de nuestras señas de identidad. Encuentra, esés donde estés, dónde comer de acuerdo con tus gustos y presupuesto.



YA EN LIBRERÍAS