

Tendencias

La tecnología mejora el diagnóstico prenatal

Embarazos con test genético

Un biochip de ADN amplía la detección de anomalías en el feto

MARTA RICART
Barcelona

Los avances en la investigación genética cambiarán el diagnóstico prenatal. Investigadores del Centre de Regulació Genòmica (CRG) y la Universitat Pompeu Fabra (UPF), del Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona, han desarrollado un biochip, un test genético, para detectar anomalías en el feto, que ofrece mayor resolución y rapidez que las pruebas actuales.

Las anomalías congénitas afectan al 2% o 3% de los fetos. El diagnóstico prenatal, que suele incluir el análisis de células del feto, busca detectar esas alteraciones que indican patología o malformación, y dar así un margen a los progenitores para decidir si siguen adelante con la gestación o la interrumpen -lo que en España es legal por tal supuesto hasta la semana 22-, ya que muchas de esas anomalías limitarán la supervivencia o las condiciones de vida del bebé. Las pruebas prenatales actuales detectan anomalías diversas (que afectan a un gen, o a grandes fragmentos de cromosomas).

En las pruebas de control de todo embarazo, se hacen ecografías para evaluar la correcta formación del feto, y el triple screening (una prueba bioquímica que mide los niveles de tres hormonas en la sangre de la madre). Según los resultados de esta prueba o si la edad de la madre supera los 35 años, se recomienda la amniocentesis -aunque hay mujeres que la piden al margen de esos criterios-. Con la amniocentesis se obtienen células del feto para hacer un estudio de sus cromosomas (cariotipo) -también se pueden hacer biopsias para obtener células fetales de las vellosidades coriales de la placenta o del cordón umbilical-. Como el cariotipo re-

quiere no menos de dos o tres semanas (las células se deben cultivar para el análisis), en algunos centros se hace un estudio molecular llamado QFPCR, cuyo resultado se tiene en un par de días y ya anticipa algunas de las anomalías más comunes (como el síndrome de Down). “El avance de la genética permite realizar ya exploraciones mucho más profundas”, explica Xavier Estivill, médico genetista y coordinador del programa

El análisis genético mejora el de cromosomas con una resolución cien veces mayor

ESTUDIO DE CROMOSOMAS. MÉTODO ACTUAL

Se analizan los cromosomas de las células del feto (cariotipo)



Detecta anomalías genéticas que abarquen un mínimo de 5 millones de bases o letras del genoma, por ejemplo síndrome de Down



Resultados de la prueba 14 a 21 días

TEST GENÉTICO. NUEVO MÉTODO

Se analiza el ADN de las células del feto con el biochip

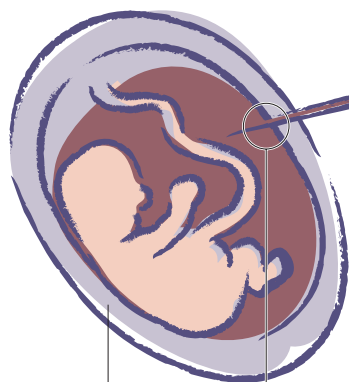


Tiene una resolución cien veces superior al cariotipo. Permite detectar anomalías genéticas de sólo 50.000 bases

Resultados de la prueba 3 a 4 días

LA VANGUARDIA

La amniocentesis seguirá siendo el primer paso para el test genético



Placenta

1 Mediante una punción se extrae líquido amniótico, que rodea al feto

Esta prueba se realiza entre las semanas 16 y 17 del embarazo

2 En el líquido amniótico hay células del feto, que son las que se analizan

de genes y enfermedad del CRG. Así nació el proyecto de un test genético para el diagnóstico prenatal. El test se realiza mediante un biochip (o microarray) diseñado por Estivill y otros dos investigadores, Luis Pérez-Jurado y Lluís Armengol.

Es una tecnología que sustituye al análisis de cromosomas o cariotipo tras la amniocentesis y amplía su campo de detección. Si el análisis actual detecta anomalías que afectan a un mínimo de cinco mi-

llones de bases (o letras del código genético) del feto, el biochip tiene cien veces mayor resolución: detecta alteraciones que afectan a menos de 50.000 bases. Además, el biochip ofrece mayor rapidez, pues da resultados completos y fiables en tres o cuatro días, lo que reduce la angustia de la espera.

El biochip consiste en un pequeño cristal que, con la ayuda de robots y herramientas bioinformáticas, se elabora como una matriz donde se imprimen las partes del genoma que se quieren revisar. Con esa matriz se compara el material genético obtenido del feto (mediante amniocentesis u otra biopsia) y se constatan las diferencias, lo que indica las anomalías.

El biochip de diagnóstico prenatal incorpora todas las regiones del genoma que se saben implicadas en alteraciones cromosómicas. Lo que han hecho los investigadores es aplicar sus conocimientos sobre genética y patologías para colocar en el biochip información de todas aquellas anomalías de las que se tiene certeza que son causa de tras-

A QUIÉN SE HARÍA

A las gestantes de riesgo y de más de 35 años, a las que ya se hace la amniocentesis

CIENTOS DE VECES MÁS RESOLUCIÓN

El biochip tiene una resolución cien veces superior al cariotipo para ver anomalías

tornos o patología incurable y grave (la mayoría de veces, retraso mental o discapacidades y que pueden ser incluso mortales).

La anomalía cromosómica más conocida es el síndrome de Down, o trisomía del cromosoma 21, pero existen muchas otras pérdidas y ganancias de material genético causantes de enfermedad, que pueden ser detectadas con el test genético. Su mayor resolución permite

CONTINÚA EN LA PÁGINA SIGUIENTE >>



Escápate

Tú eliges

- Puentes • Fines de Semana • Navidad • Fin de Año / Reyes

Reserva ya tu plaza en Viatges Marsans

• Costas • Turismo Rural • Balnearios • Islas • Europa • Mediterráneo • Caribe • Cruceros • Grandes Viajes • Sky

Vete... tienes 10 meses para pagar

Plan Vacaciones 10

- Paga en 10 meses
- Sin Intereses
- Sin necesidad de tarjeta

Con Viatges Marsans disfruta ya de tu escapada y paga en 10 mensualidades sin ningún coste adicional y sin necesidad de tarjeta de crédito.

Con autorización inmediata. Sin trámites complejos y engorrosos.

desafío español 2007
32ª America's Cup Challenger
Valencia

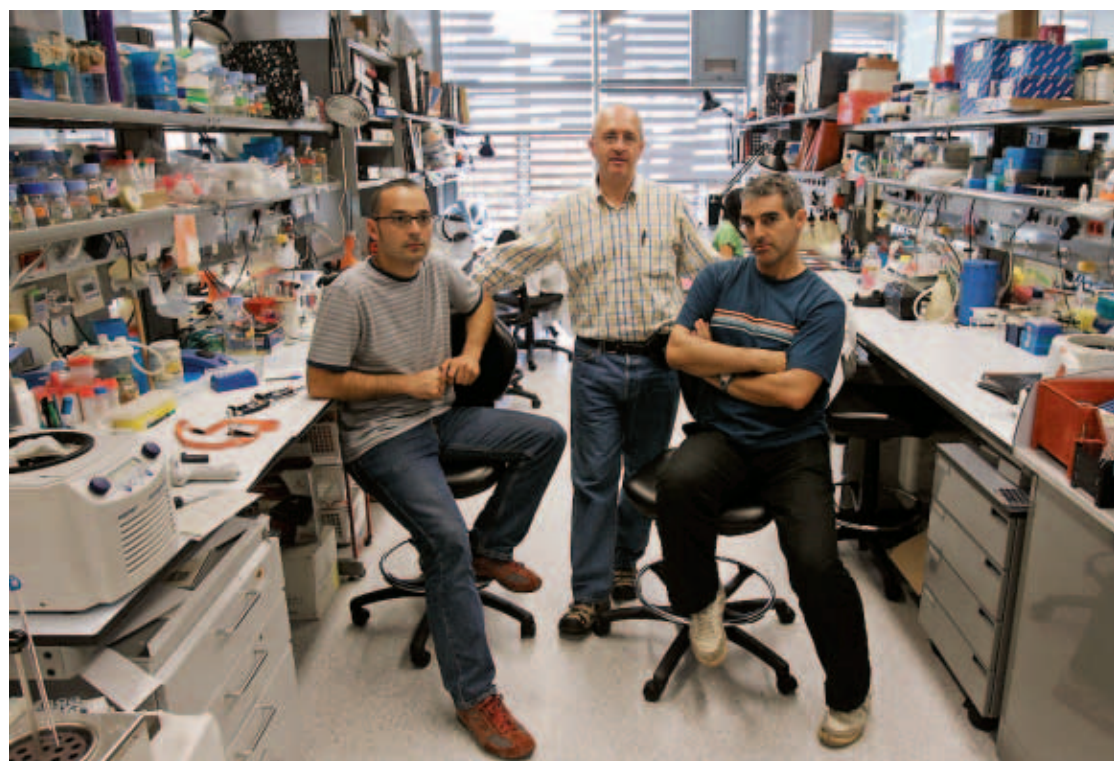
902 30 60 90

www.marsans.com

viatges marsans

C.I.C. MA 18

La tecnología mejora el diagnóstico prenatal



MANÉ ESPINOSA

Los investigadores Armengol, Estivill y Pérez-Jurado (de izquierda a derecha) en su laboratorio

El biochip puede detectar ya más de 200 alteraciones

» VIENE DE LA PÁGINA ANTERIOR

diagnosticar más de 200 anomalías que causan síndromes diversos (algunas que se dan en uno de cada 600 o 700 embarazos, otras en uno de cada 10.000).

Pérez-Jurado, también médico coordinador de Medicina Molecular y Genética del hospital Vall d'Hebron de Barcelona, señala que el empleo del biochip no requeriría por ahora cambiar el protocolo de diagnóstico prenatal, pues para obtener las células fetales debe hacerse la amniocentesis (o biopsias similares).

El biochip, con su resolución y rapidez, podría extender aún más el análisis prenatal si la investigación avanza y se pueden obtener células fetales de la sangre de la madre (como un análisis de sangre). Se trabaja en ello, pero aún debe mejorar la tecnología de separación de células de la madre y del feto para garantizar la fiabilidad del estudio.

Los investigadores del CRG y UPF prevén crear una spin-off (una empresa vinculada a un centro público de investigación) que desarrolle comercialmente el biochip. Pero, dado que la investigación ha nacido dentro de

proyectos impulsados y financiados con recursos públicos, se espera que el primer paso sea el ensayo y aplicación en hospitales públicos, con el auspicio del Departament de Salut.

“Nosotros trabajamos en investigación, básica y aplicada, para progresar en la lucha contra las enfermedades y uno de los objetivos es trasladar los resultados a la práctica clínica diaria”,

LAS CIFRAS

Amniocentesis ya en el 40% de los embarazos

■ En el 40% de embarazos se hizo amniocentesis el 2004, cuando en 1992 fue sólo en el 16%, indica Joaquín Salvador, director del registro de defectos congénitos de Barcelona, de la Agència de Salut Pública. Las anomalías usuales del feto son de pies, cromosomas, sistema nervioso y corazón.

recuerda Estivill. Aún se debe decidir cómo se haría esa aplicación del biochip y su financiación, según fuentes de Salud.

Estivill augura que en uno o dos años podría extenderse el uso de biochips en el diagnóstico prenatal, con una substitución progresiva del estudio cromosómico. En EE.UU. se han empezado a usar biochips similares y hay estudios piloto en otros países europeos. No todos los centros dispondrían de la tecnología, pero si los hospitales de referencia y laboratorios de análisis.

La versatilidad del biochip y la vinculación de sus creadores a centros de investigación permitirá ir ampliando el diagnóstico a medida que se conozcan más anomalías. En un microarray se pueden ir incorporando trozos de genoma –cada persona tiene unos 30.000 genes organizados en 3.000 millones de bases–. O bien se crearán más biochips para grupos de dolencias. Ahora, se usa el diagnóstico genético en embriones, antes de implantarlos por fecundación in vitro en el útero, para descartar enfermedades hereditarias. Y, se empiezan a crear biochips para detectar dolencias en niños y adultos.●

ENTREVISTA

“Habrá que regular por ley qué genes se pueden analizar”

La bióloga **Anna Veiga** elogia las posibilidades de la nueva técnica, pero alerta sobre un uso indebido

JOSEP CORBELLA
Barcelona

Las nuevas pruebas de diagnóstico prenatal basadas en análisis genéticos ayudarán a prevenir enfermedades graves que ahora no son detectadas, destaca la bióloga Anna Veiga, especialista en medicina de la reproducción que dirige el Banc de Línies Cel·lulars en el Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona (CMRB).

–¿Qué se podrá detectar con los análisis genéticos prenatales?

–Las mismas enfermedades genéticas que detectamos con las pruebas actuales de diagnóstico prenatal, y además otras que ahora se nos escapan.

–¿Se podrá evaluar también la predisposición a sufrir ciertas enfermedades en el futuro?

–En casos como la predisposición a algunos cánceres o al Alzheimer, por ejemplo, en que se conocen genes relacionados con el riesgo de desarrollar la enfermedad, sí se podrá. Pero hay que advertir que una predisposición no es una enfermedad. En estos casos el análisis genético nos indica una probabilidad, no una certeza.

–¿No es partidaria de analizar la predisposición a sufrir enfermedades en el futuro?

–Depende de cada caso. Si es para conocer la predisposición a sufrir miopía, por poner un ejemplo extremo, le diría que no. Entre todos vamos a tener que decidir en qué enfermedades estaría justificando un diagnóstico genético prenatal. Habrá que regular legalmente qué genes se pueden analizar.

–¿En qué casos diría que sí?

–Si en una familia hay una historia de cáncer de mama asociada al gen BRCA1, que comporta una probabilidad alta de desarrollar cáncer a una edad temprana, a mí me parece legítimo que una pareja prefiera que sus hijas no sea portadoras de la alteración genética.

doras de la alteración genética.

–¿Se llegarán a predecir rasgos que no están asociados a enfermedades pero que tienen una base genética como la belleza o la inteligencia?

–Lo veo difícil. Estos rasgos son poligénicos, es decir, dependen de múltiples genes. Y dependen también de influencias ambientales como el entorno en que crece un niño. Nadie puede predecir la inteligencia o la belleza de una persona



ANA JIMÉNEZ

Anna Veiga, ayer en el CMRB

a partir de un análisis genético.

–¿Se podrán hacer análisis genéticos prenatales sólo con un análisis de la sangre de la madre?

–Ya hay grupos de investigación que analizan las células del feto que circulan en la sangre de la madre. Es una idea prometedora, pero aún no está a punto para aplicarse a gran escala.

–Cuando esté a punto, ¿se ampliarán los análisis genéticos prenatales a mujeres embarazadas de todas las edades?

–Probablemente, y esto es importante porque gran parte de los niños con enfermedades genéticas graves que nacen en Catalunya son hijos de madres jóvenes en las que no estaba indicada una prueba como una amniocentesis.●

EXPOSICIONES DE ARTE

SUBARNA
Subhastes de Barcelona, s.a.

SUBASTA DE OCTUBRE
Jueves día 4 a las 17 h.
Exposición: Hoy último día

C/ Consell de Cent, 295 - 08007 Barcelona
(entre Balmes y Enric Granados)
T. 93 215 65 18
www.subarna.net

SOLEDAD FERNÁNDEZ
Avul. Inauguració
GALERIA D'ART
MAR
GRUP ESCOLA
Pau Claris, 120
Telf. / Fax 93 488 18 68
www.grup-escola.com
Horari: dilluns a dissabte
d'11 a 13,30 i de 17 a 21 h.



Blanes
Playa S'Abanell

APARTAMENTOS de 1 y 2 dormitorios.

Acabados de lujo. Z.C. con piscina. Parque infantil. Jacuzzi. Jardines. Parking.

Amueblados y totalmente equipados

En 1ª Línea de Mar *Llaves en mano*

IDEAL INVERSORES
ALQUILER GARANTIZADO

Desde 254.876 Euros

902 157 350 - 902 157 351