

## Una nueva prueba para detectar el síndrome de Down durante el embarazo

- El test se ha probado en un estudio realizado sólo con 18 mujeres embarazadas
- Los autores de la investigación dicen que es un paso más para un diagnóstico sin riesgos
- El examen también detecta otras condiciones cromosómicas, como el síndrome de Edward, que causa la muerte de la mitad de los bebés que lo padecen en la primera semana de vida, y el de Patau, que provoca el fallecimiento del 80% de los niños en la infancia.

Un grupo de médicos e ingenieros de la Universidad de Stanford y del Instituto Howard Hughes reportan una nueva tecnología que puede revolucionar el escrutinio prenatal, y calmar los nervios de padres expectantes.

Una nueva técnica, que escanea el ADN fetal presente en la sangre de la madre, que puede reemplazar a la agresiva y potencialmente peligrosa amniocentesis. Además, la técnica examina los cromosomas fetales directamente, no como otras pruebas no invasivas que buscan características morfológicas secundarias a través del ultrasonido.

Se trata de un método para identificar en las primeras semanas de embarazo los casos de síndrome de Down. Basta con la extracción de una muestra sanguínea de la madre para analizar el ADN fetal y comprobar si cuenta con la cifra normal de cromosomas o tiene alguna alteración. Aunque los investigadores afirman que en dos o tres años estará disponible esta prueba, de momento sólo se ha probado en 18 mujeres y los resultados deben confirmarse en un estudio mayor.

No se trata del primer estudio que afirma contar con un test sanguíneo para diagnosticar el síndrome de Down, alteración que se produce al portar tres copias del cromosoma 21 en lugar de dos. Sin embargo, cualquier avance en el diagnóstico de este trastorno es bien recibido ya que en la actualidad los métodos para detectarlo son invasivos.

Hasta hace poco se recomendaba a cualquier mujer embarazada mayor de 35 años que se realizara una amniocentesis o una obtención de las vellosidades coriónicas, prueba que se puede realizar antes que la anterior y que consiste en tomar una muestra del corion, el tejido que rodea al feto y placenta. Sin embargo, el Colegio Americano de Ginecólogos y Obstetras recomienda que estas pruebas deberían ser una opción para cualquier mujer. Sin embargo, son **procedimientos invasivos y conllevan un riesgo de aborto** que, aunque pequeño, no deja indiferente a ninguna

mujer embarazada. Además, hay que esperar a la semana 15 de gestación para poder realizarlos y sus resultados no son inmediatos.

De ahí la importancia de desarrollar un test como el que se publica en la revista 'Proceedings of the National Academy of Sciences' (PNAS). "Es el primer test universal, no invasivo, para el síndrome de Down. Por tanto esto **debería ser el primer paso para poner fin a procedimientos invasivos** como la amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas", ha declarado el principal autor del estudio, el investigador Stephen Quake.

### **Fragmentos de ADN en la sangre**

Quake y su equipo extrajeron una pequeña cantidad de sangre de 18 mujeres embarazadas, a las que también se les realizó una de las dos clásicas pruebas mencionadas para detectar esta alteración cromosómica. **Las muestras sanguíneas contienen millones de fragmentos de ADN flotante**, la mayor parte procedente de la madre aunque un 10% corresponde al feto.

Posteriormente los científicos determinaron a qué cromosoma correspondía cada fragmento de ADN mediante el mapa desarrollado por el Proyecto Genoma Humano. Si ese ADN pertenece a la madre o al feto, no importa. **El objetivo es medir la cantidad de ADN** en los fragmentos comparados. Si el feto tiene una copia extra del cromosoma 21, los investigadores pueden detectar una mayor cantidad de fragmentos (de ese cromosoma) de lo esperado.

De esta forma, **se pudo identificar todos los casos de síndrome de Down** (en nueve mujeres embarazadas), además de dos casos de trisomía del cromosoma 18 (síndrome de Edwards) y otro caso más de trisomía del cromosoma 13 (síndrome de Patau). Todas estas alteraciones se detectaron en la semana 14 de gestación, aunque podrían conseguirse en la semana 12, y el resultado se puede obtener a los dos días de la extracción de sangre.

La Universidad de Standford ya ha patentado esta prueba y dos compañías están negociando su empleo, según ha informado Quake. No obstante, este científico también señala que **antes de generalizar esta prueba tendrá que validar sus resultados en un estudio mayor** con un número superior de participantes. Según afirman en el trabajo, la secuenciación de cada muestra tiene un coste de unos 700 dólares (unos 500 euros), aunque afirman que probablemente este precio baje en un futuro. De hecho, se estima que en la siguiente fase de su investigación cada secuenciación ascenderá a 300 dólares (poco más de 200 euros).

Otras compañías también están trabajando en pruebas diagnósticas no invasivas como la de la empresa de biotecnología Sequenom que ha anunciado que comenzará su comercialización el próximo junio, según recoge hoy el diario The New York Times. Según ha informado Jacob A Canick, profesor en Patología y un ex consultor de esta compañía, dirigirá un estudio para probar la eficacia de su test en 10.000 mujeres y del que esperan tener resultados a finales de 2009.

Por su parte, la firma Ikonisys, en New Heaven (Connecticut, EEUU), espera disponer de otra prueba entre 2009 y 2010 basada en el análisis de células fetales obtenidas mediante una citología.