

# Primer diagnóstico prenatal analizando el genoma del feto en la sangre de la madre

*La técnica, aún experimental, elimina los riesgos de la amniocentesis*

**JOSEP CORBELLA**  
Barcelona

Una pareja de Hong Kong que podía transmitir a sus hijos una grave forma de anemia es la primera del mundo que ha probado una nueva técnica de diagnóstico prenatal en la que se reconstruye el genoma del feto a partir de un análisis de sangre de la madre.

La nueva técnica, presentada el miércoles en la revista *Science Translational Medicine*, presenta dos grandes ventajas respecto a otras estrategias de diagnóstico prenatal que se emplean actualmente. Una es que puede detectar un abanico mayor de enfermedades. Si hoy día se analizan unas pocas alteraciones –como el síndrome de Down o alguna enfermedad hereditaria concreta en familias afectadas–, el análisis del genoma abre la vía a diagnosticar cualquier trastorno cuya base genética se conozca.

La segunda gran ventaja es que la nueva técnica de diagnósti-

probabilidad de tener un hijo afectado. Pero un diagnóstico prenatal basado en un análisis de sangre de la madre permitiría extender la detección del síndrome de Down a mujeres embarazadas de cualquier edad.

“Es un avance importante, esta es la dirección hacia la que tenemos que ir en el futuro”, declaró ayer Xavier Estivill, coordinador del programa Genes y Enfermedad del Centre de Regulació Genòmica. Pero advirtió que la nueva técnica aún es experimental y debe comprobarse su eficacia en un grupo amplio de parejas antes de poder extenderla a gran escala. A ello se añade que su precio aún es prohibitivo: unos 150.000 euros según una estimación adelantada ayer por el diario *The Times*. A medida que se extienda, sin embargo, su precio se abaratará y los investigadores que la han desarrollado esperan que se sitúe por debajo de los 1.200 euros en un plazo de cinco años.

La primera pareja en la que se ha ensayado la nueva técnica corría el riesgo de transmitir betatalasemia a sus hijos. Se trata de una enfermedad relacionada con una mutación en el gen HBB. Si una persona tiene las dos versiones del gen alteradas, la que hereda del padre y la que hereda de la madre, desarrolla la enfermedad. Si sólo tiene una de las dos versiones alterada, como les ocurría a los dos miembros de la pareja de Hong Kong, no sufre la enfermedad pero puede transmitirla.

Con estos antecedentes, un equipo médico del hospital Príncipe de Gales de Hong Kong, dirigido por Dennis Lo, ofreció a la pareja participar en la investigación de diagnóstico prenatal a partir de análisis de sangre. De manera paralela, se les ofreció un diagnóstico convencional con una biopsia de corion para confirmar los resultados del análisis.



GETTY / ARCHIVO

La ecografía se ha erigido en técnica básica de diagnóstico prenatal

La investigación es una proeza técnica, reconoce Estivill. Apenas un 10% del ADN que circula en la sangre de una mujer embarazada es del feto, mientras que el 90% es de la madre. Para distinguirlos, los médicos de Hong Kong tuvieron que analizar primero el genoma del padre y el de la madre.

Además, este ADN que circula libremente en la sangre –sin formar parte del núcleo de ninguna célula– está cortado en diminutas hebras de material genético. Reconstruir el genoma completo del feto a partir de estas pequeñas piezas sólo ha sido posible gracias a las más avanzadas, y costosas, técnicas genómicas.

El análisis ha revelado que el feto había heredado la mutación genética de la beta-talasemia de su padre pero no de su madre, por lo que no sufrirá la enfermedad, aunque a su vez la podrá transmitir a sus hijos.●+

## Poder analizar el genoma del feto abre la vía a diagnosticar cualquier trastorno de base genética

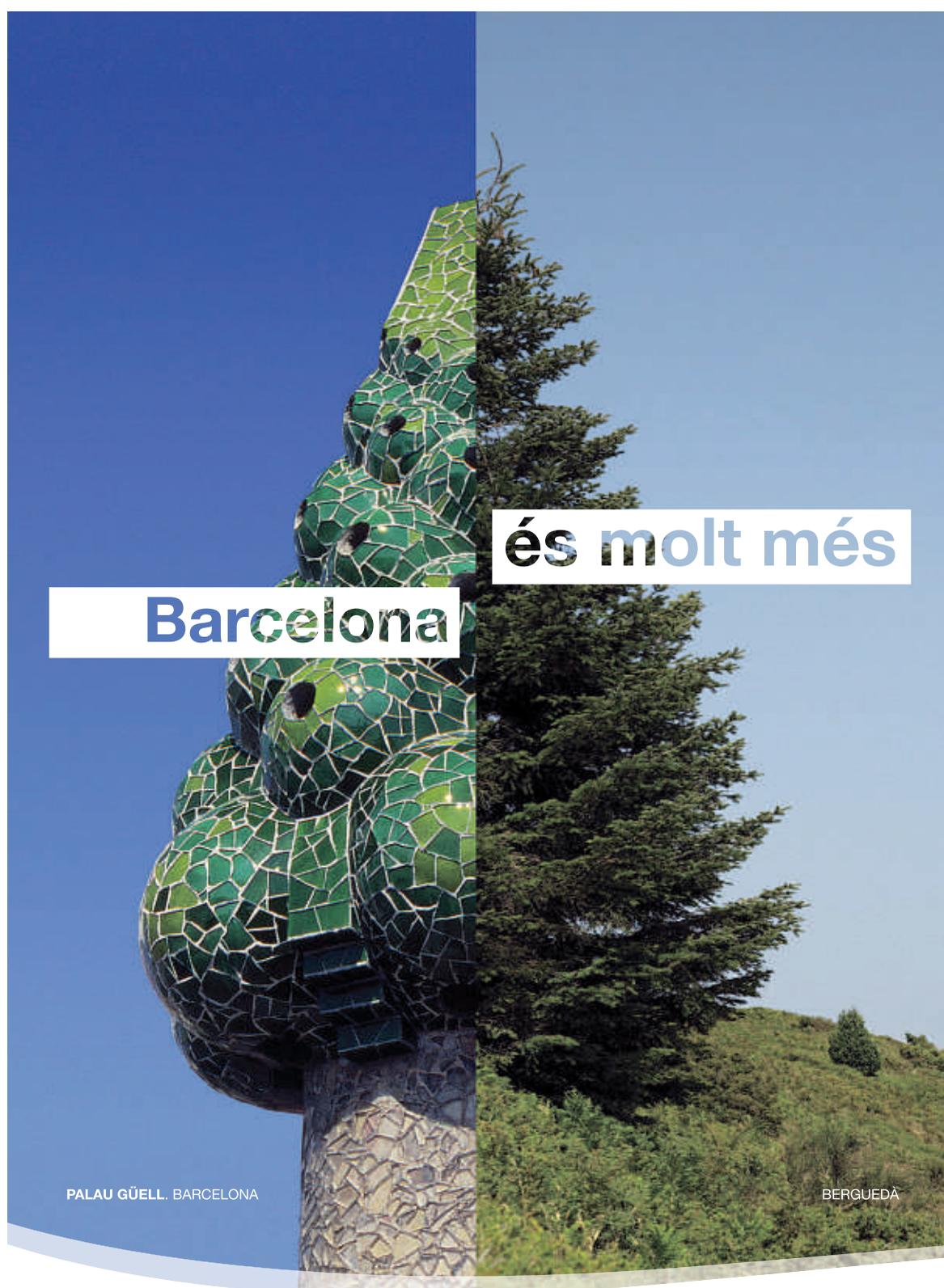
co prenatal no necesita invadir el territorio del feto, sino que requiere únicamente un análisis de sangre de la madre. De este modo se elimina el riesgo de interrupción accidental del embarazo asociado a la amniocentesis y a la biopsia de corion. Este riesgo, estimado en un 1%, explica que el diagnóstico prenatal para detectar el síndrome de Down sólo se ofrezca rutinariamente a mujeres mayores de 35 años, pues son las que tienen mayor

### FUTURO DEBATE

## Hasta dónde diagnosticar

■ El diagnóstico prenatal a partir del genoma del feto “suscita cuestiones éticas, legales y sociales que necesitan ser discutidas”, advierten los médicos que han desarrollado la nueva técnica. Citan como ejemplo las características genéticas de un feto que es ético analizar. Si bien se considera aceptable detectar enfermedades graves como la beta-talasemia, no se suele aceptar la selección de rasgos

como el color de los ojos, que no suponen un trastorno de salud. Pero hay otras características reguladas por la genética, como la propensión al exceso de colesterol o la inteligencia, en que el debate no está cerrado. Según el genetista Xavier Estivill, “debemos velar por que los hijos puedan crecer sin enfermedades, no utilizar el diagnóstico genético para cuestiones que no tienen que ver con la salud”.



PALAU GÜELL. BARCELONA

BERGUEDA

és molt més

Barcelona

## Barcelona és molt més

A prop dels arbres de ceràmica del Palau Güell de Gaudí, vora la Rambla, tens els arbres centenaris dels boscos del Montseny, les Guilleries, el Berguedà... i l'encant dels seus poblets i masies.

Molt a prop teu tens tota la província de Barcelona, un món per descobrir.

[www.diba.cat/turisme](http://www.diba.cat/turisme)



Diputació  
Barcelona