



clínica e investigación en ginecología y obstetricia

www.elsevier.es/gine



EDITORIAL

Avances en diagnóstico prenatal

Advances in prenatal diagnosis

J. Esteban-Altirriba

Director



A nadie se le oculta que ninguna parcela de nuestra especialidad ha dejado de participar en el constante y acelerado progreso que, en las últimas décadas, ha experimentado la medicina en general.

De todo este progreso, deseamos hoy hacer mención especial al que ha experimentado en particular el diagnóstico prenatal dado que en el ámbito de la medicina perinatal es el que más se ha beneficiado del mismo.

La introducción de la ecografía en la década de los 70 del siglo pasado constituyó, en su momento, una de las primeras aproximaciones a la posibilidad de exploración directa del feto, que fue mejorando sin cesar hasta nuestros días por la continuada aparición de tecnologías cada vez más eficaces para el conocimiento de la morfología fetal en sus diversas etapas evolutivas. Al propio tiempo se fueron incrementando los conocimientos sobre ciertos parámetros de gran utilidad en el diagnóstico prenatal de anomalías (pliegue nuchal, estudio del hueso nasal, etc., etc.)

A este hito fundamental del diagnóstico prenatal se han ido añadiendo después, de forma progresiva, nuevos procedimientos de aproximación al ambiente fetal y al propio feto que han permitido ir conociendo cada vez mejor la normalidad o la presencia de anomalías en el mismo. En su momento, fueron también hitos trascendentes la introducción en clínica perinatal de la amniocentesis y la biopsia corial que, junto a la difusión del denominado triple

screening (edad, datos ecográficos, datos bioquímicos), permitieron el diagnóstico prenatal de algunas de las más frecuentes cromosomopatías.

Desde hace pocos años, al gran armamentario diagnóstico citado se ha venido a añadir una nueva metodología que permite el diagnóstico prenatal de aneuploidías; nos referimos al estudio del ADN fetal en sangre materna, técnica inocua y cada día más fiable.

La presencia de células fetales en la sangre de la madre se conoce desde finales del siglo pasado, pero solo hasta fecha más reciente se ha podido incorporar su estudio al diagnóstico prenatal, lo cual está permitiendo disminuir el número de pruebas invasivas, acortar el tiempo de espera de los resultados y aumentar el número de diagnósticos de anomalías (trisomías distintas del síndrome de Down, tales como el síndrome de Edwards o el síndrome de Patau y aneuploidías).

En su conjunto, diversos estudios señalan la gran sensibilidad y especificidad de los resultados de las técnicas de diagnóstico prenatal a partir del estudio del ADN fetal libre en sangre materna. Pero, asimismo, la mayoría de autores advierten que en ningún caso estas nuevas pruebas pueden sustituir las hasta ahora utilizadas, constituyendo en la actualidad un eficaz complemento de ellas, hasta tanto no aparezcan nuevos y esclarecedores estudios que perfeccionen los errores que todavía se pueden presentar en el análisis de muestras de sangre materna.