



Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Editorial

Según la OMS, en el año 2004 los defectos congénitos (DC) fueron causa directa de unos 260.000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos). Esto supone la primera causa de defunción en los contextos que presentan menores índices generales de mortalidad, como la Región de Europa, donde hasta un 25% de los casos de muerte neonatal se deben a DC.

La prevención de los DC es, por tanto, una gran prioridad sanitaria. Sin embargo, con notables excepciones, los éxitos de la prevención primaria (reducción de la exposición a factores de riesgo, principalmente en el periodo preconcepcional) y terciaria (prevención de las complicaciones de la enfermedad a través de la rehabilitación y la corrección) son aún limitados.

La prevención secundaria (la detección precoz y el tratamiento) descansa principalmente en el diagnóstico prenatal (DP), actualmente nuestra arma más eficaz en la prevención de los DC. En estos momentos, el DP está sujeto a una evolución frenética que permite cada día un abordaje más completo en relación con 2 aproximaciones: las técnicas de imagen, que serán tratadas en otros números de esta revista, y las técnicas de laboratorio, objeto de este monográfico.

Hemos solicitado a un grupo de expertos que nos describan algunos de los avances más novedosos en las técnicas de laboratorio aplicadas al DP. Por un lado, nuevas técnicas de diagnóstico rápido nos permiten el diagnóstico fiable de las anomalías cromosómicas más frecuentes con mucha mayor rapidez que las técnicas citogenéticas convencionales. Por otro, la resolución de las diversas técnicas se incrementa día a día. Por ejemplo, los microarrays de dosis permiten la

detección de duplicaciones y deleciones de material genético con una precisión y resolución inimaginables hace solo una década y nos han descubierto un nuevo grupo de patologías que son en conjunto más frecuentes que el síndrome de Down. Su aplicación en gestaciones con y sin riesgo es actualmente objeto de un vivo debate, ya que permiten una resolución muy superior a la citogenética convencional, pero a costa de un determinado número de hallazgos de significado incierto que pueden implicar una gran angustia en la gestante. Por otro lado, las nuevas técnicas de secuenciación masiva nos permiten el diagnóstico de un número de enfermedades mendelianas nunca imaginado y pueden acabar desterrando en un futuro los microarrays. Estas técnicas y otras están por fin rompiendo poco a poco el binomio técnica invasiva/prueba de laboratorio. El diagnóstico prenatal en sangre materna ya es una realidad.

Las nuevas tecnologías están con nosotros y apuntan a una revolución total en un campo muy dinámico y ya acostumbrado a la evolución constante. Estamos cruzando las puertas del futuro...

Carmina Comas y Alberto Plaja
Editores de *Diagnóstico Prenatal*

2173-4127/\$ – see front matter

© 2012 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.diapre.2012.04.003>