

ATS 11 146

Hola, buenas noches. Bienvenidos a este nuevo espacio de vida y salud. A partir de estos momentos y durante los próximos 15 minutos aproximadamente, un programa de información y educación sanitarias que dirige el curso de nivelación de los ayudantes técnicos sanitarios de la UNED.

Como os prometimos la semana pasada, vamos a dedicar el programa de hoy al diagnóstico prenatal, para continuar con la serie que sobre reproducción humana en el mundo actual os estamos ofreciendo desde hace algunas semanas. Nos acompañan de nuevo Socorro Calvo, profesora de bioquímica, y Enrique Sandoval, profesor de biofísica del curso de nivelación, que nos presentan inmediatamente ya a nuestra invitada de hoy. Buenas noches.

La semana pasada estuvimos hablando con la doctora Ayuso sobre consejo genético. Hoy vamos a hablar de diagnóstico prenatal. Como todos ustedes saben, en la actualidad existen una serie de procedimientos de detección y vigilancia muy perfeccionados y muy sofisticados, capaces de proporcionarnos una información muy útil del feto.

Estas técnicas no se aplican en realidad en la totalidad de las personas embarazadas, ya que faltarían recursos materiales y económicos. Estos métodos especiales aplicados en mujeres embarazadas de riesgo, que hablaremos también de estos grupos hoy, de riesgo elevado, contribuyen a mejorar notablemente las cifras de mortalidad y sobre todo de detección de estas enfermedades prenatales. Para hablarnos de este tema de diagnóstico prenatal, contamos hoy con la colaboración de la doctora Carmen Ramos, bióloga, genetista, adjunta del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz.

Buenas noches, Carmen. Buenas noches. Agradezco muy especialmente tu presencia esta noche aquí, porque sé que has hecho un esfuerzo especial para estar con nosotros.

Gracias. La pregunta es obvia para comenzar este programa y es en qué consiste, qué es el diagnóstico prenatal. El diagnóstico prenatal es un procedimiento que implica una serie de técnicas, todas con el fin de detectar en el feto un tipo determinado de enfermedad.

¿De qué costa este diagnóstico prenatal? Cuando una pareja se encuentra ante un embarazo y ante un riesgo de que este feto sea portador de una malformación o algún tipo de enfermedad determinada, el procedimiento a seguir es hacer una historia familiar, una estudio clínica, obtener todos los datos completos de esa familia de ese embarazo y después evaluar los riesgos que tiene ese embarazo, que eso es muy importante evaluar si el riesgo es superior al riesgo que puede conllevar la técnica, y posteriormente pasar a determinar cuál es la técnica más adecuada para poder diagnosticar ese feto de la enfermedad que se va a determinar. La semana pasada nos hablaba la doctora Ayuso de los grupos de riesgo a los que has hecho ahora mención. ¿Podrías recordarnos quiénes deben acudir a este diagnóstico prenatal? Debe acudir toda pareja que tenga un riesgo en el presente embarazo superior al de la

población normal.

Es decir, hay una serie de grupos concretos que tienen o que deben de acudir al diagnóstico prenatal, como son principalmente las madres por encima de los 38 años y especialmente por encima de los 40. Este es un grupo de muy alto riesgo de tener hijos con anomalías cromosómicas. Otro grupo de alto riesgo son todas esas familias o sobre todo los padres que hayan tenido un hijo previo con algún tipo de hijo con anomalía metabólica, enfermedad metabólica, metabólica filiada.

Entonces, al siguiente embarazo, todos estos padres se pueden poner en contacto con un centro de genética y se le puede hacer un estudio metabólico en el feto, en la gestación. ¿Cuándo sería el momento apropiado para que una pareja de las englobadas en lo que denominamos alto riesgo acuda a una consulta de un departamento de genética? Bueno, el momento más determinado es el momento en que sospechen, por bien por sus antecedentes familiares o bien por su edad, dependiendo de los casos, en que ellos pueden tener un riesgo de tener un hijo con algún tipo de malformación o algún tipo de enfermedad. Ese es el momento adecuado.

Es conveniente que sea antes del embarazo, por así decirlo, de la gestación. Pero en el caso en que ya haya ocurrido esta gestación, lo conveniente es que sea en los tres primeros meses de esta gestación, ya que en caso de que se tenga que aplicar unas técnicas adecuadas al feto, hay tiempo suficiente hasta las 22 semanas de gestación, que es el periodo en donde se permite el aborto terapéutico. Antes has hablado de, digamos, dos tipos o varios tipos de enfermedades que se pueden detectar mediante todas estas técnicas.

Has hablado de enfermedades metabólicas, de enfermedades cromosómicas. ¿Nos podrías decir un poco qué tipo de enfermedades son las que se pueden detectar y cuáles son las que en la actualidad más frecuentemente se están detectando en cada uno de estos grupos de enfermedades? Pues las indicaciones más frecuentes en el diagnóstico prenatal son la más importante y casi la mitad de los diagnósticos prenatales que venimos realizando, no solamente en nuestro departamento, sino en la mayoría de los departamentos de diagnóstico prenatal, es por alta edad materna. A partir de los 40 años, realmente, el riesgo de tener un hijo con una anomalía cromosómica es muy importante.

Puede llegar a ser un 10%. Eso es un riesgo bastante importante. No solamente de síndrome de Down, o sea, lo mongólico, sino de otras anomalías cromosómicas no tan conocidas, pero que sí también pueden producir niños con graves defectos físicos y psíquicos.

Otro grupo importante que acude al diagnóstico prenatal son las madres que anteriormente han tenido un hijo con una anomalía cromosómica. Ese grupo es muy importante no solamente por el riesgo de recurrencia que tienen de tener otro hijo con una anomalía cromosómica, sino la angustia que tienen esos padres de tener un hijo con un problema. Otro grupo muy importante también son las anomalías metabólicas, pero estas anomalías metabólicas hoy día habrá unos 70 errores metabólicos que se pueden diagnosticar prenatalmente.

Ahora es muy importante en todos estos casos que el hijo previo que tengan afecto esté diagnosticado correctamente. Eso es básico. Carmen, una pregunta que pienso que a lo mejor puede interesar a nuestros oyentes.

¿En madres jóvenes también se consideran grupos de riesgo como grupo de riesgo? Madres jóvenes me refiero a madres de 14 años, de 13 años, de 15 años, 16 años. No. Grupos de riesgo para un diagnóstico prenatal será individualmente porque tenga algún antecedente familiar.

Pero no por su edad. Pero no por su edad, no. Actualmente no.

De todo lo que nos has contado hasta ahora parece deducirse que el diagnóstico prenatal hay que considerarlo como todo un proceso que incluye distintas etapas, la última de la cual será la aplicación de unas técnicas determinadas que me imagino que serán distintas para cada uno de los tipos de enfermedades que nos has comentado ahora. ¿Podrías hablarnos de algunas de estas técnicas, las que más se aplican, qué riesgo conllevan para el feto a la hora de aplicarlas, etcétera, etcétera? Pues básicamente el diagnóstico prenatal, una vez que ya se ha decidido que se va a hacer un diagnóstico prenatal en la gestación, lo primero que se hace es un estudio ecográfico. La ecografía es una técnica de visualización del feto inocua, nada de cruenta, con lo cual que nos da mucha información del estado fetal, del estado de la gestación y del estado en general de la madre feto.

Eso va a ser una constante para aplicación de las siguientes técnicas, que son técnicas ya que van a sacar alguna muestra fetal para estudio directamente del feto. Las técnicas más importantes, que esas son ya técnicas invasivas, más importantes que se utilizan para sacar una muestra fetal son la miocentesis, que consiste en extraer líquido amniótico en la bolsa del niño. Esta técnica se utiliza entre las semanas 15 y 18, principalmente de gestación.

Se puede realizar unas semanas antes o unas semanas después. Lo que pasa es que esta técnica consiste en extraer este líquido, poner a crecer estas células y de estas células son las que nos van a dar información bien para obtener un cariotipo fetal, que es principalmente, o bien para hacer algún estudio metabólico que sea necesario en un caso determinado de una enfermedad metabólica, como puede ser enfermedad de Goitre o jarabe de arce, por ejemplo. Esta técnica se realiza a las 16 semanas de gestación, como he dicho, en el tercer trimestre.

El único problema que tiene es que se necesitan por lo menos dos o tres semanas a que estas células se cultiven, crezcan y se obtenga un resultado, con lo cual el resultado, desde luego, suele ser de muy alta calidad, tanto en el cariotipo como en las metabólicas, pero es en unos tiempos muy tardíos de la gestación, o sea, cerca de las 22 semanas, que es el tiempo límite. Ahora, como técnica, es una técnica que, por manos expertas, tiene un riesgo muy bajo. El riesgo más importante en la aplicación de estas técnicas es el aborto, el aborto espontáneo.

Tiene un riesgo muy bajo, que no llega ni al 1%, en manos expertas, siempre. Y además de esta técnica de la neocentesis, ¿hay alguna otra más? Bueno, actualmente ya se está aplicando desde el año 84, aquí ya venimos aplicando, hemos introducido la técnica de biosea de Corio.

Sí, que habéis sido los pioneros en vuestro servicio.

Tiene la ventaja de que se puede aplicar a partir de la octava o novena semana de la gestación. Los resultados son mucho más inmediatos, porque esta técnica consiste en extraer una muestra de placenta fetal, no se llega al feto, se llega a la placenta, bien por vía trasvaginal o bien por vía trasabdominal, pero aquí consiste en sacar una muestra de la placenta fetal. Estas muestras, pues bien, se utilizan para obtener un cariotipo fetal, lo mismo que el líquido amniótico y que se obtiene rápidamente, porque se aplica un método directo y se puede obtener al día siguiente o en dos o tres días el cariotipo fetal, con lo cual es un método muy rápido, o bien se puede utilizar para estudios del ADN recombinante, que es el material idóneo para hacer el estudio de estas enfermedades o bien para el estudio de enfermedades metabólicas.

¿Tiene más riesgo que la neocéntesis? Porque de hecho se practica menos. ¿Es por eso? No, porque la técnica es más complicada. Puede ser que porque la técnica sea un poco más complicada, no que sea más complicada, sino que necesite manos más expertas o necesita un especialista concreto en hacer este tipo de técnicas.

Eso yo creo que ahí radica la dificultad, pero en cuanto al riesgo de aborto, sí es mayor el riesgo de aborto con esta técnica, pero es que en el primer trimestre de gestación es donde se produce el mayor número de abortos espontáneos. En vuestro servicio, ¿qué enfermedades habéis detectado? Creo que, Enrique, te lo preguntó antes y me parece que se ha pasado por alto. Enfermedades concretas.

Enfermedades concretas son anomalías cromosómicas, estamos haciendo diagnóstico prenatal en la fibrosis quística o mucoviscidosis. Enfermedades de Duchenne, todas estas dos por técnicas de ADN recombinante, aplicando la biopsia de Corión. Anomalías estructurales cromosómicas, sobre todo traslocaciones, inversiones.

Estas son que suelen ser unas anomalías que se heredan. Los hijos tienen un riesgo de llevar estas anomalías en desequilibrio. Eso principalmente y sobre todo también madres con un hijo anterior con síndrome.

Quizá lo último que nos quede para terminar el programa sería que nos comentaras dónde deben acudir las personas que se encuentren englobadas en uno de los grupos de alto riesgo. Principalmente tienen que ir a los centros de genética. Los centros de genética no significa que hagan el diagnóstico prenatal, pero allí tienen la suficiente información como para enviarles a un centro donde se realice el diagnóstico prenatal.

Actualmente en España hay varios centros, sobre todo en las principales ciudades de todas las provincias españolas, suele haber un centro de diagnóstico prenatal, pero no es necesario que vayan a buscar el centro del diagnóstico prenatal. Yo creo que previamente lo que sí tienen que ir es a un centro donde haya un servicio de genética, que le informen del riesgo que tienen ante esta gestación y si el riesgo se considera elevado, entonces ese mismo centro enviará a un centro de diagnóstico prenatal. Para hablarnos del diagnóstico prenatal hemos contado hoy

con la colaboración de Carmen Ramos, bióloga, genetista, junto al servicio de genética de la Fundación Gemene Díaz.

Muchas gracias y hasta otra ocasión. Buenas noches. Esto fue todo por parte de Vida y Salud.

Recordad que el martes que viene volveremos para seguir hablando de otros aspectos relacionados con la reproducción humana y en concreto nos centraremos en algunos métodos de reproducción asistida o reproducción artificial. Será el martes que viene a partir de las 9 y 5 de la noche aproximadamente. De la salud pasamos ahora a la educación en el tiempo de Radio de la UNED.

La voz de la pizarra es otro de nuestros espacios habituales de los martes. Nos lo presenta Ricardo Badorrey.