

Un nuevo dispositivo es capaz de detectar 150 síndromes genéticos a partir de una amniocentesis

El nuevo aparato, denominado Amniochip y presentado a la comunidad científica en el XXVI Congreso Nacional de Genética Humana, celebrado en Murcia, es un dispositivo de diagnóstico prenatal ampliado a partir de una amniocentesis. Está basado en la tecnología de microarrays -o chips genéticos de hibridación genómica-, y tiene una resolución diagnóstica 100 veces mayor que las técnicas citogenéticas habituales. Es capaz de detectar 150 síndromes genéticos distintos.

Basque Research

5/4/2011 15:02 CEST



Mapa citogenético, resultado de una amniocentesis. Es niña. Imagen: Wikipedia.

“Se trata de síndromes genéticos actualmente validados, incluyendo malformaciones y retraso mental idiopático que no se detectan con un cariotipo convencional”, ha explicado Silvia Ávila, co-directora de Genetadi Biotech, la empresa que lo ha desarrollado.

Los científicos han señalado que una de las ventajas de esta innovadora técnica es el hecho de que “no es necesario un cultivo celular”. Por lo tanto, “el tiempo de espera para obtener los resultados con el nuevo dispositivo baja hasta las 48 horas, en contraste con las tres semanas que hacen falta ahora a través de la técnica del cariotipo convencional”.

Sin embargo, desde un punto de vista clínico, el procedimiento para el diagnóstico no varía, y comienza con una amniocentesis estándar realizada por el ginecólogo especialista. “La toma de líquido amniótico no difiere en nada al procedimiento actual de amniocentesis –ha explicado la doctora Ávila–. Con el Amniochip solo son necesarios entre 8 ó 10 ml de líquido amniótico en un tubo, que es enviado al laboratorio mediante mensajería, exactamente igual que en los ensayos genéticos habituales”.

La aplicación de esta nueva tecnología está especialmente indicada, a través de una prescripción por parte del especialista en ginecología y obstetricia, en todas aquellas mujeres embarazadas a las que actualmente se les solicita un estudio genético convencional (cariotipo o FISH). Es decir, aquellas con sospechas ecográficas de malformaciones, o con triple marcador positivo, o mayores de 35 años. Asimismo, estaría indicado en parejas con antecedentes de abortos espontáneos, o con antecedentes familiares de síndromes genéticos.

En aquellos casos en los que el estudio con esta nueva tecnología encuentra un resultado con significado clínico dudoso, “los ADN de los dos progenitores son también analizados; para descartar alteraciones polimórficas familiares”, ha aclarado Ávila.

Fundamento científico

El nuevo dispositivo de diagnóstico prenatal ampliado “está basado en la tecnología de microarrays de Hibridación Genómica Comparativa” (aCGH, por sus siglas en inglés). A través de esta técnica, la muestra a estudiar y una referencia son marcados con diferentes fluorocromos.

“Estos ADN se hibridan sobre un cristal que contiene miles de diferentes segmentos de ADN humano. Las regiones seleccionadas en el Amniochip pertenecen a regiones del genoma humano involucradas en más de 150

síndromes ya conocidos. Después, un software informático identifica las áreas de hibridación diferencial entre el paciente y el control del ADN, indicando por tanto la existencia de una alteración en la dosis de éste (microdelección o microduplicación)", ha explicado la experta.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

AMNIOCENTESIS |

AMNIOCHIP |

RETRASO |

CARIOTIPO |

MALFORMACIONES |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)