

Las últimas técnicas de diagnóstico prenatal en el Aula de Salud de Policlínica Gipuzkoa

•La Unidad de Genética Celular de Policlínica Gipuzkoa cuenta con la más avanzada técnica de diagnóstico prenatal y postnatal, denominada ARRAY o cariotipo molecular, para el diagnóstico de 127 síndromes de discapacidades intelectuales -no sólo el Síndrome de Down-, hasta ahora indetectables a través del estudio cromosómico. •Sobre esta técnica y otros avances en diagnóstico prenatal, hablará la bióloga M^a Eugenia Querejeta en el Aula de Salud que tendrá lugar el próximo 18 de septiembre, a partir de las

AULA DE SALUD DE POLICLÍNICA GIPUZKOA EN EIBAR

Conferencia: "DIAGNÓSTICO PRENATAL. Detección temprana de las malformaciones"

Día: Miércoles, 18 de septiembre de 2013

Hora: 19.30

Lugar: Casa de Cultura Portalea. Entrada libre hasta completar el aforo

Eibar 17 de septiembre de 2013.- Policlínica Gipuzkoa organiza una nueva conferencia de su ciclo Aula de Salud en Eibar que tendrá lugar el próximo miércoles, 18 de septiembre, a las 19:30 horas en la Casa de la Cultura de Portalea con entrada libre hasta completar aforo. La bióloga M^a Eugenia Querejeta, de la Unidad de Genética Celular de Policlínica Gipuzkoa abordará en su conferencia el "Diagnóstico Prenatal. Detección temprana de las malformaciones: ARRAY con amniocentesis y test en sangre materna, sin amniocentesis".

Según explica M^a Eugenia Querejeta, del Servicio de Genética de Policlínica Gipuzkoa, la técnica ARRAY, para la que es necesaria la extracción de líquido amniótico, se dirige a mujeres embarazadas que quieran confirmar o descartar la existencia de anomalías a lo largo del genoma del feto, no solo la trisomía 21 (Down) que puedan producir deficiencias intelectuales o malformaciones en el futuro bebé. "Es aplicable asimismo en diagnóstico postnatal de dichas deficiencias, lo que contribuye a diagnosticar patologías hasta ahora desconocidas a cualquier edad", añade.

La capacidad diagnóstica de la técnica Array es mucho mayor con respecto al resto de métodos. Diagnostica, además de todas las alteraciones cromosómicas visibles al microscopio, las submicroscópicas, pudiendo detectar un total de 127 síndromes y diagnosticar el 35% de los retrasos mentales y/o malformaciones congénitas, imposibles de detectar con las técnicas de cariotipo convencional o las No invasivas.. "El cariotipo convencional y el FISH diagnostican el 8-9 % de las mismas y las No Invasivas criban el 7% de ellas", apunta la bióloga.

En este sentido, la especialista explica que esto se logra gracias al gran aumento de la resolución que se consigue con esta técnica. “Se pasa de estudiar 500 fragmentos que se pueden detectar con el cariotipo convencional, a 60.000 fragmentos seleccionados para el diagnóstico prenatal y hasta 180.000 fragmentos en estudios postnatales”.

Según explica M^a Eugenia Querejeta, para la realización de un ARRAY “es necesario extraer la molécula del ADN, que es la que lleva toda la información genética del interior de las células del paciente que queremos estudiar”. En el caso del Diagnóstico Prenatal, se necesita realizar con una amniocentesis, para (a partir del líquido amniótico), extraer el ADN de las células fetales. “Se comparan 60.000 fragmentos de la molécula de ADN del feto con otros 60.000 fragmentos de un ADN control sano. Mediante sistemas bioinformáticos se analiza si hay ganancias o pérdidas de fragmentos de ADN que se sabe producen patología fetal”, explica.//
