

Evaluación de la PCR Cuantitativa Fluorescente para el diagnóstico prenatal rápido de anomalías cromosómicas.

Cirigliano V*, Ordoñez E*, Rueda L*, Lloveras E**, Plaja A**, Huguet J

Departamentos de Biología Molecular y Citogenética**. General Lab S.A. Laboratorios de Análisis. Barcelona.*

Introducción: La PCR Cuantitativa Fluorescente (QF-PCR) es un ensayo que permite el diagnóstico prenatal en pocas horas tras la realización de la técnica invasiva correspondiente (amniocentesis o CVS). Su rápida aplicación en muestras no cultivadas reduce la ansiedad paterna durante el tiempo necesario para llevar a cabo el análisis citogenético o bien puede acelerar las medidas terapéuticas necesarias en caso de resultados anormales.

Material y métodos: Se seleccionaron marcadores polimórficos en los cromosomas X, Y, 21, 18 y 13, desarrollando un ensayo de QF-PCR que, en los últimos cinco años ha sido aplicado en más de 30.000 muestras fetales consecutivas.

Las indicaciones más frecuentes para el diagnóstico prenatal fueron: riesgo bioquímico (32%), edad materna (30%), ansiedad paterna (22%), ecografía patológica (7%) y translucencia nucal aumentada (6%). En todos los casos se compararon los resultados con los obtenidos mediante análisis citogenética convencional.

Resultados: En 26.755 muestras la QF-PCR resultó ser normal, sin ningún falso positivo. El ensayo demostró su eficiencia en detectar rápidamente todas las trisomías 21, 18, 13 y triploidías (hasta un total de 886) que fueron diagnosticadas mediante análisis citogenético; no observándose falsos negativos (100% sensibilidad y especificidad). También se detectaron 183 aneuploidías de los cromosomas sexuales (99,9%) y aproximadamente un 50% de casos de trisomías parciales y mosaicismos fueron también identificados en el plazo de pocas horas desde la toma de muestra.

En los casos referidos por edad materna y riesgo bioquímico, la QF-PCR mostró un 100% de sensibilidad en la identificación de anomalías cromosómicas clínicamente relevantes. En fetos con ecografías anómalas la sensibilidad fue del 95%.

La fiabilidad del ensayo permitió terminar los embarazos afectados sin necesidad de esperar el resultado del análisis citogenético.

Conclusiones: Las principales ventajas del ensayo que hemos desarrollado son su bajo coste, rapidez y la automatización que permite su aplicación a larga escala. En nuestro laboratorio hemos demostrado que, a pesar de estar limitada a los cromosomas 21, 18, 13, X e Y, la QF-PCR detecta la gran mayoría de anomalías cromosómicas en diagnóstico prenatal, siendo de importante utilidad en la mayor parte de gestaciones para reducir rápidamente la angustia materna.

Así mismo, en países donde la aplicación del análisis citogenético convencional es limitada por su elevado coste y falta de experiencia técnica, la QF-PCR podría ser utilizada como el único test prenatal viable.
