

¿La nueva prueba prenatal de sangre presenta más preguntas que respuestas?

DS Press Invierno 2012

(Una adaptación de "What's Up with the New Prenatal Testing por Sarah Hart)

Por Glenn E. Palomaki, Kloza, E., Lamber-Messerlian, G., et al, DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study, Genetics IN Medicine • Volúmen XX, Número XX, XX 2011

Skotko, B. (2009). With new prenatal testing, will babies with Down syndrome slowly disappear? Archives of Disease in Childhood, 94: 823-826.

Una nueva tecnología ha permitido extraer sangre de una mujer embarazada y separar el DNA del feto del de la madre. El DNA del feto puede entonces ser analizado para detectar si existe un número mayor de lo esperado de fragmentos del cromosoma 21, es decir si el feto tiene Trisomía 21 (Palomaki, et al, 2011), la forma más común de síndrome de Down. Esta nueva tecnología provee información altamente cierta a principios del embarazo, durante las primeras diez semanas y con tan solo los riesgos asociados a una simple prueba de sangre comparado con el riesgo de pérdida del embarazo en las pruebas de diagnóstico actuales.

La primera compañía que introdujo la nueva prueba prenatal, Sequenom, anunció que su nuevo examen, MaterniT21 se encontraba disponible en forma limitada en el mercado a partir de Noviembre 17, 2011. Los resultados se obtienen 10 días después. Esta prueba se ofrece como un examen más sofisticado para mujeres embarazadas con alta probabilidad de tener un feto con Trisomía 21. Si esta prueba es más segura, puede realizarse en forma más temprana en el embarazo y es más exacta que las pruebas prenatales disponibles, ¿Cuál es el problema? Se espera esta tecnología pase de ser ofrecida como una prueba para detectar Trisomía 21 a ser una de prueba de diagnóstico y de estar disponible solo para aquellas mujeres con alto riesgo de tener un feto con síndrome de Down a todas las mujeres embarazadas (Skotko, 2009). Si estos cambios ocurren, prácticamente todas las mujeres embarazadas que reciben atención prenatal, se les ofrecerá o realizará esta prueba a las diez semanas de embarazo. Ello significa que la responsabilidad de asegurar que las mujeres embarazadas tengan una oportunidad de tomar una decisión informada sobre el valor de la prueba prenatal para ellas, recae en los proveedores de salud prenatal, es decir obstetras y proveedores de medicina familiar. Si bien la mayoría de estos proveedores conocen el síndrome de Down, ¿van a tener el conocimiento, las habilidades y el entrenamiento necesarios para suministrar una información actualizada y exacta? ¿Van a tener los recursos necesarios para dar o recomendar más información a los padres de familia, si estos la solicitan? Si no es así, ¿cuáles van a ser las consecuencias?

Si la nueva prueba prenatal es ampliamente distribuida, ¿disminuirán drásticamente los nacimientos de bebés con síndrome de Down? ¿Cómo se verán afectados los soportes y servicios para los individuos con síndrome de Down? Las personas que reciben el diagnóstico prenatal, ¿se sentirán presionadas para considerar la terminación de su embarazo? Estas son algunas preguntas que surgen del uso de nuevas tecnologías. El número de preguntas que deben ser respondidas pone claro como esta nueva tecnología tiene el potencial de traer cambios significativos a la comunidad de síndrome de Down, en realidad, la comunidad en general. Si bien podemos no estar de acuerdo sobre la disponibilidad y el valor de la prueba prenatal o sobre las opciones que tienen los padres de familia después de recibir un diagnóstico prenatal, probablemente todos estamos de acuerdo en que aquellos que deben tomar estas decisiones deben tener la oportunidad de hacerlo con la información adecuada.

s