



## COMUNICACIONES BREVES

# DIAGNOSTICO PRENATAL CROMOSOMICO EN EL PRIMER TRIMESTRE DEL EMBARAZO EN CUBA

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA. INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MEDICAS DE LA HABANA

*Dr. Jorge Quintana Aguilar,\* Dr. José Oliva Rodríguez,\*\* Dr. Orlando Zaldivar Guerra,\*\* Dra. Florana Menéndez Camporredondo,\* Lic. Ignacio Nazabal Cowan\* y Lic. Rebeca Rondón González\**

## INTRODUCCION

El Diagnóstico Prenatal (DP) de enfermedades genéticas por análisis de las células fetales presentes en el líquido amniótico, obtenido por amniocentesis a partir de las 16 semanas de gestación se ha convertido en un estudio de rutina en casos de riesgo. A pesar de ser la amniocentesis una técnica altamente confiable y de bajo riesgo de complicaciones (0,5:1 %) tiene la desventaja del tiempo que demoran los resultados de los estudios cromosómicos (de 3 a 4 semanas), lo cual conlleva a una gran ansiedad de la pareja y de las interrupciones del embarazo; dichos estudios se realizan por métodos extraovulares entre las 20 y 25 semanas de gestación.

Una alternativa muy prometedora surge con los estudios de vellosidades coriónicas, tejido placentario de idéntica constitución genética que el embrión, el cual permite realizar el DP de enfermedades cromosómicas, hemoglobinopatías y algunas enfermedades metabólicas en el primer trimestre del embarazo, entre las 9 y 12 semanas de gestación. A partir de 1983 Simoni, Brambati et al., en Milano, Italia comenzaron a desarrollar una experiencia masiva de DP cromosómico por biopsia coriónica.<sup>1</sup>

Estos métodos han cobrado enorme auge hasta nuestros días. En septiembre de 1987, L. Jackson reportó en su registro internacional <sup>2</sup>115 centros con 32 018 casos estudiados por la técnica de biopsia coriónica.

\* Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

\*\* Hospital Ginecoobstétrico "Ramón González Coro".

De las posibles complicaciones la más importante es la pérdida del embarazo, la cual oscila del 2 al 5 % de los casos (promedio 3.75 %) de acuerdo con la técnica empleada y la habilidad del operador.

Las técnicas de DP cromosómico en el primer trimestre del embarazo superan los métodos convencionales de cultivo de líquido amniótico, pues permiten abreviar el tiempo de obtención de los resultados y en los casos en los cuales se detecte una alteración fetal (la más frecuente: el síndrome de Down) la interrupción del embarazo puede realizarse entre las 10 y 13 semanas por métodos menos riesgosos. Por otra parte, se disminuyen considerablemente los costos de los análisis por el ahorro de reactivos y tiempo de cultivo.

Una limitante de la biopsia coriónica está dada por la captación precoz de los embarazos de riesgo, pues éstos deben ser remitidos a las consultas de genética antes de las 12 semanas de gestación. Es necesario trabajar en la divulgación de estos métodos diagnósticos.

En Ciudad de La Habana comenzamos a trabajar en la introducción de las técnicas del DP en el primer trimestre del embarazo, como parte del Programa Nacional de Diagnóstico y Prevención de las Enfermedades Genéticas, en 1986.

## **RESULTADOS Y EVALUACIÓN DE LA EXPERIENCIA CUBANA**

En marzo de 1987, se iniciaron los estudios diagnósticos en parejas de riesgo, y es la indicación más frecuente la avanzada edad materna (35 años de edad o mayores). Hasta el 24 noviembre se han estudiado 65 casos cuyos resultados se resumen como sigue:

- Total de casos: 65
- Indicaciones:
  - . Citogenéticas: 61
  - . Hemofilias: 2
  - . Drepanocitemia: 2
- Interrupciones de embarazos: 2 (por sexo).
- Resultados patológicos: 1 mosaico de trisomía 8.
- Complicaciones: un aborto por rotura de membranas.

Teniendo en cuenta los resultados obtenidos, las ventajas inherentes al procedimiento diagnóstico y el desarrollo alcanzado en Cuba en cuanto a disponibilidad de servicios de genética, consideramos factible su extensión al nivel nacional en aquellas provincias que cuentan con laboratorios de citogenética (figura).

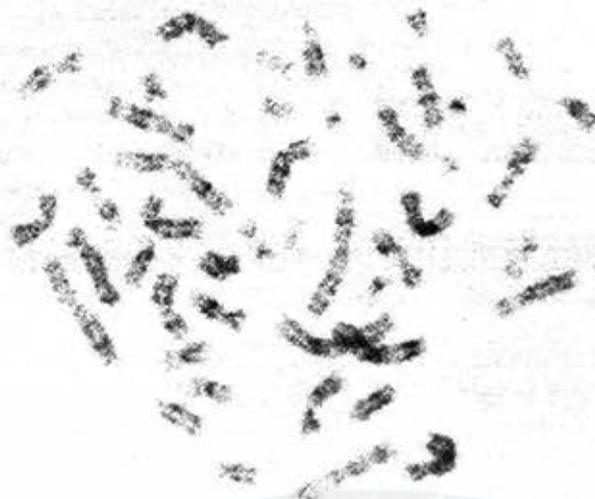


FIGURA.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. SIMONI, G. ET AL.: Efficient Direct chromosome analyses and enzyme determinations from chromic villi samples in the first trimester of pregnancy. Hum Genet 63: 349-357, 1983.
2. JACKSON, L.: CUS Latest News: Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University, No. 22, 14 de sept. de 1987.

Recibido: 11 de marzo 1988. Aprobado: 18 de abril de 1988.

Dr. Jorge Quintana Aguilar. Departamento de Citogenética. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana. Calle 146 y avenida 31, No. 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.