



## REVISIÓN

### Situación actual del diagnóstico prenatal no invasivo

Alejandra Fernández Fernández<sup>a</sup>, Belén Prieto García<sup>b</sup> y Francisco V. Álvarez Menéndez<sup>b,c,\*</sup>

<sup>a</sup>Laboratorio de Bioquímica, Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Alvarez Buylla, Mieres, Asturias, España

<sup>b</sup>Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

<sup>c</sup>Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Oviedo, Asturias, España

Recibido el 1 de septiembre de 2008; aceptado el 20 de noviembre de 2008

#### PALABRAS CLAVE

ADN fetal;  
Células fetales;  
Eritroblastos;  
Diagnóstico prenatal no invasivo

#### Resumen

El diagnóstico prenatal se basa en la obtención de tejido fetal, mediante métodos invasivos, para su posterior análisis genético. La amniocentesis y la biopsia corial son las técnicas más utilizadas, cuyo principal inconveniente es que conllevan un riesgo de aborto, entre el 0,5-1% y el 3,9%, respectivamente. El aislamiento de células fetales en sangre materna permite obtener material genético del feto de forma no invasiva, pero su escasez en sangre materna dificulta su utilización como método diagnóstico. La relativa abundancia del ADN fetal en la circulación materna, junto con la sensibilidad de la técnica utilizada para su cuantificación, convierten la detección de ADN fetal en plasma materno en un método alternativo para el diagnóstico de las enfermedades ligadas al cromosoma X o la determinación del estado RhD.

En este artículo se hace una revisión del estado actual de los métodos de diagnóstico prenatal no invasivo.

© 2008 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

#### KEYWORDS

Fetal DNA;  
Fetal cells;  
Eritroblasts;  
Non-invasive prenatal diagnosis

#### Current state of the non-invasive prenatal diagnosis methods

#### Abstract

Prenatal diagnosis is based on genetic analysis of invasively obtained fetal tissue. Amniocentesis and chorionic biopsy are the most used techniques, but carry a potential risk of miscarriage, from 0.5-1% up to 3.9% respectively. Isolation of fetal cells from maternal blood allows a non-invasive obtention of fetal genetic material, but their scarcity difficult an efficient diagnosis method. The relative abundance of fetal DNA in maternal blood, as well as the sensitivity of quantitative PCR based methods, constitute an attractive

**Acceso al documento completo solo para socios de AEFA**

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: falvarezmen@gmail.com (F.V. Álvarez Menéndez).