



Temas actuales: diagnóstico genético prenatal

Bioinformática

17-2-16

Elvira Mayordomo



¿DNA fetal en sangre?

- La placenta no es la barrera infranqueable que se creía
- Se sabe hace tiempo que hay células del feto en la sangre de una embarazada, que pasan a través de la placenta
- Se intentaron hacer análisis genéticos a partir de las células fetales en sangre pero no fue posible, hay demasiado pocas



¿DNA fetal libre en sangre?

- Se ha descubierto que existe DNA libre en la sangre de muchas personas
- En el caso de las embarazadas, existe DNA fetal libre en sangre detectable a las 10 semanas de gestación
- Este DNA fetal libre está muy fragmentado (máximo unos 300 bps)
- Para usarlo en un potencial análisis genético prenatal el principal problema es la confusión con el DNA materno, que además de estar presente forma la mitad del DNA fetal



Técnicas nuevas

- Técnicas para distinguir el DNA fetal del materno:
 - Técnicas de laboratorio para evitar que al extraer el DNA libre se rompan las células maternas aumentando así el DNA materno
 - Técnicas para seleccionar sobre todo fragmentos pequeños
 - Técnicas para identificar sobre todo el DNA paterno
- Técnicas para pesar (contar) cuántas copias hay de cada cromosoma (para estudio de aneuploidías, por ej., síndrome de Down)
- Posibilidad de otros análisis genéticos más concretos



Muchas preguntas

- ¿Cuál es el coste real? ¿Por qué el precio es tan alto?
- ¿Qué se ha patentado exactamente en USA?, ¿qué máquinas se usan?
- ¿Pueden mejorarse las técnicas bioinformáticas usadas? ¿Hasta dónde llegará el análisis genético?
- Cuestiones éticas



Referencias

- Hay muchos artículos, de vez en cuando un resumen del estado del arte
- The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis (C. F. Wright and H. Burton *Hum. Reprod. Update* 15 (1): 139-151)
- <http://humupd.oxfordjournals.org/content/15/1/139.long>