

Nota: Recientemente ha aumentado el uso de la llamada prueba prenatal no invasiva, que no es más que un método para determinar el riesgo de que el feto humano nazca con ciertas anomalías genéticas, como nos lo explica en su texto Ana Belén Salazar. Esta prueba se realiza, analizando pequeños fragmentos de ADN que circulan en la sangre de una mujer embarazada. A diferencia de la mayoría del ADN que se encuentra dentro de cada una de nuestras células, estos fragmentos flotan libremente y no están dentro de las células.

Con mayor frecuencia, la prueba neonatal no invasiva se usa para buscar trastornos cromosómicos causados por la presencia de una copia extra o faltante de un cromosoma, llamadas aneuploidías, las más comunes como el Síndrome de Down (trisomía 21 causada por un cromosoma 21 adicional), el Síndrome de Edwards (causada por un cromosoma 18 adicional), Síndrome de Patau (causada por un cromosoma 13 adicional) o bien copias adicionales o faltantes de los cromosomas sexuales X o Y, además de otras aneuploidías en todos los demás cromosomas.

Si bien la prueba neonatal no invasiva todavía se considera un examen de detección, puesto que no entrega una respuesta definitiva, sí puede estimar el riesgo de que el feto tenga ciertas afecciones.

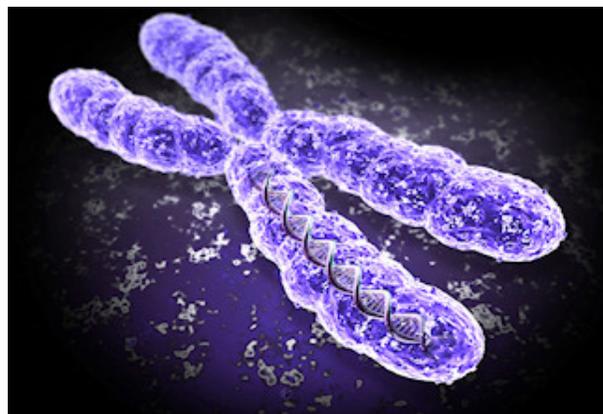
En nuestro país, como también señala Ana Belén, esta prueba aún no está disponible en la medicina social por su precio todavía elevado, pero se ha notado un aumento sostenido en su práctica, lo que lleva a plantear implicaciones morales y éticas.

Un enfoque ético, basado en el respeto por las personas y a la confidencialidad, evitando el daño y respetando la autonomía de la mujer, son las claves en la práctica de la genética médica actual por lo que es importante conocer los riesgos y las facilidades de uso de las pruebas neonatales no invasivas.

¡Hablemos claro del diagnóstico prenatal no invasivo!

Ana Belen Salazar Angeles
anabelenangeles@ciencias.unam.mx

La primera aplicación clínica de las pruebas prenatales no invasivas (NIPTs, por sus siglas en inglés) fue en 1960, en este tiempo el concepto de diagnóstico prenatal estaba restringido al estudio citogenético de las células del embrión o del feto que se hallaban suspendidas en el líquido amniótico con la finalidad de analizar sus cromosomas. Estos procedimientos invasivos eran usados cuando había una elevada probabilidad de que el feto manifestara alguna aneuploidía (Díaz et al. 1997). Los descubrimientos que se han llevado a cabo en épocas recientes en torno a la biología molecular han cambiado nuestra concepción de las enfermedades. En este sentido el valor de las pruebas genéticas radica en que ofrecen diagnósticos certeros a fetos, parejas, personas con enfermedades y a quienes buscan tan sólo tener información de su estado de salud; de manera que ayudan a detectar de manera más concisa las causas de síntomas que algunas veces resultan ambiguos (Kitcher 2002).



Las NIPTs, son un tipo de procedimientos que representan un paso intermedio entre la detección en suero materno y las pruebas invasivas. Su enfoque busca reducir la necesidad de realizar pruebas prenatales invasivas como la biopsia de vellosidades coriales, la amniocentesis y el muestreo de sangre fetal; que se emplean cuando algunos marcadores bioquímicos y ecográficos muestran alguna sospecha de aneuploidía (Allyse et al. 2015). Pese a que las NIPTs son más precisas que la detección en suero y produce menos resultados falsos positivos, su carácter aún no es diagnóstico, este tipo de pruebas sólo se realizan en mujeres que presentan un mayor riesgo de aneuploidías fetales. El DNA libre de células (cfDNA), cell free DNA, circula en la sangre de todos en cantidades muy pequeñas. A finales de la década de 1990 se concluyó que el cfDNA de la placenta puede ser detectado a través de la sangre de las mujeres embarazadas como se muestra en la Figura 1. (Nuffield Council on Bioethics, 2017).

Las NIPTs son capaces de detectar las aneuploidías cromosómicas más frecuentes como el síndrome de Down (trisomía 21), Edwards (trisomía 18), Patau (trisomía 13) y anomalías de los cromosomas sexuales como el síndrome de Turner (45, X) y síndrome de Klinefelter (47, XXY) (Serapinas 2016).

Desde que se introdujo al mercado en 2011 se han realizado más de dos millones de pruebas neonatales de este tipo. Sin embargo, la moralidad implicada en el uso de NIPTs aún es difuso, puesto que el sistema de valores varía de país en país, de región en región, de persona a persona; al igual que el aparato legal y la economía para la implementación de este tipo de tecnologías. Si no se toma en cuenta el contexto social en el que se ejerce la medicina molecular y se realizan pruebas genéticas, ello podría conducir tan sólo a ampliar las desigualdades sociales ya existentes (Kitcher 2002). Las NIPTs son un tipo de tecnología reproductiva que en el sentido de la salud reproductiva y la toma de decisiones de las mujeres y las parejas es moralmente compleja, ya que plantea algunos problemas morales nuevos como selección de sexo y eugenesia; y refuerza algunas otras problemáticas que de principio

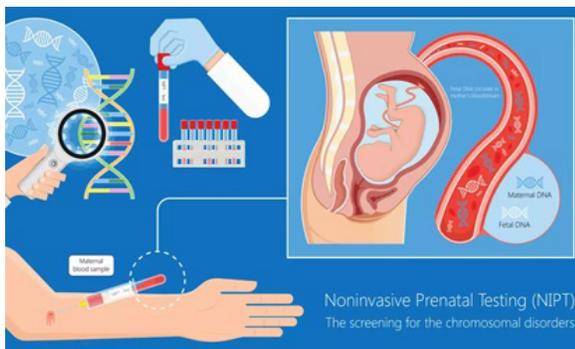


Figura 1. Las NIPT se realizan mediante el análisis del cfDNA de una muestra de sangre de una mujer embarazada.

estaban implicadas en las pruebas prenatales ya existentes principalmente los temas relacionados con la ciertas discapacidades (Vanstone 2018, Zaami 2021).

Desde 2019 Inglaterra, Francia y Alemania comenzaron a ofrecer este tipo de pruebas prenatales financiadas con fondos públicos para la detección de las anomalías fetales más comunes (trisomía 21, 18 y 13). Este hecho ha puesto sobre la mesa de discusión una serie de preocupaciones éticas. En Inglaterra, el partido laborista se pronunció en contra de la selección prenatal del feto con la finalidad de evitar que las parejas interrumpieran su embarazo sólo para evitar tener un bebé de determinado sexo. En Francia se ha enfatizado el respeto a la autonomía reproductiva de las mujeres, pues considera que ellas no alcanzan a comprender toda la información y por tal motivo deben de ser protegidas para que puedan tomar buenas decisiones; pero creemos que Francia contradice su defensa a la autonomía de las mujeres al tomar una postura tan paternalista para defender los derechos de las mujeres.

Por su parte Alemania centra sus intereses en la defensa de personas con discapacidad; el gobierno alemán recomienda a las parejas que se acerquen a instituciones que trabajen con personas con discapacidad o a familias con miembros con esta condición con la finalidad de que tengan un panorama más amplio en torno a las discapacidades y así eliminar los tabúes que existen en la sociedad frente a personas con estas características (Perrot & Horn 2021).

En los países en vías de desarrollo las principales preocupaciones aún son los problemas asociados a la desigualdad y al sesgo que existe al momento de acceder a las NIPTs. Puesto que, en países como México donde este tipo de tecnologías reproductivas no son financiadas con fondos públicos, sólo un pequeño sector de la sociedad puede acceder a las NIPTs de manera privada y a un elevado costo. Con la finalidad de evitar cualquier conflicto en cuestiones bioéticas y sociales, deberá de tomarse en cuenta que para asegurar que las personas ejerzan su sexualidad y autonomía reproductiva, se deben abordar

diversos aspectos políticos, sociales, económicos y éticos; pero sin perder de vista la variedad de contextos culturales de los distintos países y regiones. Es de vital importancia desarrollar marcos actualizados para la implementación éticamente viable de las NIPTs y de las tecnologías reproductivas en general. 🌐

Referencias cortas

- Allyse, M., Minear, M. A., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., & Chandrasekharan, S. *Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges*. International Journal of Women's Health, vol. 7, 2015, pp. 113-126.
- Nuffield Council on Bioethics. *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*. London: Nuffield Council on Bioethics, 2017.
- Perrot, A., & Horn, R. *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review*. European Journal of Human Genetics, 2021, pp. 1-6.

Referencias completas

- Allyse, M., Minear, M. A., Berson, E., Sridhar, S., Rote, M., Hung, A., & Chandrasekharan, S. *Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges*. International Journal of Women's Health, vol. 7, 2015, pp. 113-126.
- Díaz Martínez, A. G., Valdés Abreu, M., & Dalmau Díaz, A. *Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal*. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología, vol. 23, no. 1, 1997.
- Kitcher, Philip. *Las vidas por venir*. Instituto de Investigaciones Filosóficas, UNAM, 2002.
- Nuffield Council on Bioethics. *Non-invasive prenatal testing: ethical issues*. London: Nuffield Council on Bioethics, 2017.
- Perrot, A., & Horn, R. *The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review*. European Journal of Human Genetics, 2021, pp. 1-6.
- Serapinas, D., Bartkeviciene, D., Valantinaviciene, E., & Machtejeviene, E. *Recién nacida normal con sospecha prenatal de monosomía del cromosoma X debido a mosaicismo confinado a la placenta*. Archivos argentinos de pediatría, vol. 114, 2016, pp. e362-e365.
- Vanstone, M., Cernat, A., Nisker, J., & Schwartz, L. *Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing: a qualitative analysis to inform health policy decisions*. BMC Medical Ethics, vol. 19, no. 27, 2018, pp. 1-13.
- Zaami, S., Orrico, A., Signore, F., Cavaliere, A. F., Mazzi, M., & Marinelli, E. *Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing: Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices*. Genes, vol. 12, no. 2, 2021, pp. 1-9.