



Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Editorial

Monográfico Citogenética. Coordinador: Alberto Plaja

El origen del diagnóstico prenatal cromosómico se puede trazar hasta 1966, año en que Steele y Breg demostraron que se podía obtener el cariotipo fetal a partir de células de líquido amniótico cultivadas. Un año después, Steele y Breg diagnosticaron de forma prenatal la primera anomalía cromosómica: una translocación.

Tras casi 50 años de reinado indiscutible, la citogenética molecular nos ha traído técnicas mucho más rápidas (FISH, QF-PCR) y mucho más precisas (array CGH). En este contexto, ¿es lógico dedicar un monográfico a la citogenética prenatal convencional? ¿tiene aún algo que ofrecernos?

Los editores de esta revista creemos que la respuesta a ambas preguntas es sí. Aún hoy, el cariotipo convencional sigue siendo el *gold standard* del diagnóstico prenatal cromosómico, y probablemente su sustitución total las por técnicas de citogenética molecular no se realizará de forma inmediata e incluso podría no ser total. Factores económicos y técnicos hacen que aún no esté claro el «cuándo» ni el «cuánto». Así, mientras en gestaciones con anomalías ecográficas la superioridad de los array CGH parece claramente demostrada, la situación es aún confusa en lo que a las gestaciones de bajo riesgo concierne.

Casi 50 años de experiencia es un tesoro intelectual de valor incalculable y que debe y puede ser aprovechado también por las otras técnicas. El diagnóstico con técnicas de citogenética molecular a partir de células procedentes de placenta (QF-PCR y array CGH en biopsia corial y las técnicas de diagnóstico en sangre materna) puede ser arriesgado si no se toma en cuenta todo el saber acumulado durante muchos años de citogenética clásica sobre anomalías confinadas a la placenta. En cuanto al líquido amniótico, la situación es parecida. Además, el uso de las nuevas técnicas requiere una mentalidad citogenética y

capacidad de «imaginar» la anomalía cromosómica detrás de los valores numéricos.

Los artículos de este monográfico tocan temas muy candentes de la citogenética actual y de siempre. Para ello, hemos solicitado a grandes expertos que nos expliquen su experiencia y traten de suministrarnos unas guías de actuación adecuadas. En esta línea, la Dra. Mercè Alsius nos presenta una visión muy exhaustiva de la evolución, tendencias y situación actual de las técnicas de cribado y citogenética clásica en una región modelo, Girona. Desde comienzos de la citogenética prenatal, los grandes problemas diagnósticos se pueden resumir en 5 palabras: mosaicos, marcadores, heteromorfismos y disomía uniparental. La Dra. Cuatrecasas nos explica su larga experiencia en mosaicos de vellosidad corial, la Dra. Lloveras se enfrenta a las variables compatibles con la normalidad, incluyendo pequeños cromosomas marcadores y heteromorfismos, y finalmente la Dra. Solé nos explica su experiencia en el diagnóstico prenatal de la disomía uniparental.

Esperamos que el lector disfrute de la lectura de este monográfico tanto como los editores y autores hemos disfrutado en su preparación.

Alberto Plaja* y Mina Comas
Editores de DIAGNÓSTICO PRENATAL

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: aplaja@gmail.com (A. Plaja).

2173-4127/\$ – see front matter
© 2013 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.
Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.diapre.2013.07.001>