

RECYT

Year 26 / N° 40 Supplement N° 1 / 2024 / 7–8

Rapid Diagnosis of Aneuploidies by QF-PCR Diagnóstico Rápido de Aneuploidías por QF-PCR

Ivana E. Primost^{1,*}

1- Laboratorio de Biología Molecular y Genética. Hospital Dr. Federico Abete. Malvinas Argentinas, Prov. Buenos Aires, Argentina.

* E-mail: ivanaprimost@gmail.com

Received: 17/10/2023; Accepted: 10/11/2023

Abstract

Prenatal diagnosis of chromosomal aneuploidies, such as Down syndrome (trisomy 21), Edwards syndrome (trisomy 18), and Patau syndrome (trisomy 13), is a critical aspect of maternal and fetal healthcare. Historically, the diagnosis of aneuploidies relied heavily on conventional techniques such as karyotyping and fluorescence in situ hybridization (FISH), which required extended turnaround times for results and posed logistical and emotional challenges for families. In this context, quantitative fluorescent polymerase chain reaction (QF-PCR) has emerged as a promising innovation in the rapid diagnosis of chromosomal aneuploidies. Unlike traditional techniques, QF-PCR enables the simultaneous detection of multiple chromosomal regions in a single reaction, simplifying the process and significantly accelerating result acquisition times. Moreover, QF-PCR can be performed using DNA samples extracted directly from clinical tissues, eliminating the need for lengthy cell cultures. In simple terms, QF-PCR uses fluorescently labeled DNA fragments that bind to specific sequences on the chromosomes of interest. The amount of emitted fluorescence directly correlates with the amount of DNA present on each chromosome. This technique allows for the rapid and precise identification of aneuploidies, as any changes in the amount of DNA on a particular chromosome will be reflected in an alteration in the fluorescence pattern. One of the key highlights of QF-PCR is its speed in delivering results. While conventional techniques may take weeks, QF-PCR provides results within days. This is crucial in providing families with early information about fetal health and enabling informed decisions about pregnancy. QF-PCR is not only fast but also highly sensitive and specific in detecting common chromosomal aneuploidies. It has demonstrated its efficacy in detecting trisomies 13, 18, and 21, as well as identifying alterations in sex chromosomes. Furthermore, its ability to perform tests with samples obtained from amniotic fluid, chorionic villi, hygroma fluid, and umbilical cord blood makes it a versatile tool for prenatal diagnosis. The successful implementation of QF-PCR in various countries has demonstrated its value in improving prenatal healthcare and reducing the emotional burden on families. However, in certain regions like Argentina, its adoption is not yet widespread. This presents a significant opportunity to enhance prenatal healthcare in the country and provide families with a faster and more accurate option for the diagnosis of chromosomal aneuploidies. In summary, the rapid diagnosis of aneuploidies by QF-PCR represents a significant advancement in the field of prenatal diagnosis. Its ability to provide rapid, accurate, and less invasive results makes it a valuable tool for healthcare professionals and families facing critical decisions during pregnancy. Its effective implementation can contribute to higher-quality prenatal care and greater emotional well-being for all parties involved.

Keywords: Prenatal Diagnosis, Chromosomes, Molecular Marker.

Resumen

El diagnóstico prenatal de aneuploidías cromosómicas, como el síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Edwards (trisomía 18) y el síndrome de Patau (trisomía 13), es un aspecto fundamental de la atención médica materna y fetal. Estas condiciones genéticas pueden tener un impacto significativo en el desarrollo del feto y la salud del neonato. Históricamente, el diagnóstico de aneuploidías se realizaba mediante técnicas como cariotipo e hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH), que requerían tiempos prolongados para obtener resultados y presentaban desafíos logísticos y emocionales para las familias. En este contexto, la PCR multiplex cuantitativa fluorescente (QF-PCR) surge como una innovación prometedora en el diagnóstico rápido de aneuploidías cromosómicas permitiendo la detección simultánea de múltiples regiones cromosómicas en una sola reacción.

La QF-PCR se puede llevar a cabo con muestras de ADN extraídas directamente de tejidos clínicos, eliminando la necesidad de cultivos celulares prolongados. En términos simples, la QF-PCR utiliza fragmentos de ADN marcados con fluoróforos que se unen a secuencias específicas en los cromosomas de interés. La cantidad de fluorescencia emitida se correlaciona directamente con la cantidad de ADN presente en cada cromosoma, ya que cualquier cambio en la cantidad de ADN en un cromosoma particular se reflejará en una alteración en el patrón de fluorescencia. Uno de los aspectos más destacados de la QF-PCR es su rapidez en la obtención de resultados. Mientras que las técnicas convencionales pueden llevar semanas, la QF-PCR proporciona resultados en cuestión de días. Esto es crucial para proporcionar a las familias información temprana sobre la salud del feto y permitir la toma de decisiones informadas sobre la gestación. La QF-PCR no solo es rápida, sino que también es altamente sensible y específica en la detección de aneuploidías cromosómicas comunes. Ha demostrado su eficacia en la detección de trisomías 13, 18 y 21, así como en la identificación de alteraciones en los cromosomas sexuales. Además, su capacidad para realizar pruebas con muestras obtenidas de líquido amniótico, vellosidades coriales, líquido de higroma y sangre de cordón umbilical la convierte en una herramienta versátil para el diagnóstico prenatal. La implementación exitosa de la QF-PCR en varios países ha demostrado su valor en la mejora de la atención médica prenatal y la reducción de la carga emocional de las familias. Sin embargo, en ciertas regiones, como Argentina, su adopción aún no es generalizada. Esto presenta una oportunidad significativa para mejorar la atención médica prenatal en el país y proporcionar a las familias una opción más rápida y precisa para el diagnóstico de aneuploidías cromosómicas. En resumen, el diagnóstico rápido de aneuploidías por QF-PCR representa un avance significativo en el campo del diagnóstico prenatal. Su capacidad para proporcionar resultados rápidos, precisos y menos invasivos la convierte en una herramienta valiosa para los profesionales de la salud y las familias que enfrentan decisiones importantes durante el embarazo. Su implementación efectiva puede contribuir a una atención médica prenatal de mayor calidad y a un mayor bienestar emocional para todas las partes involucradas.

Palabras clave: Diagnóstico Prenatal, Cromosomas, Marcador Molecular.