



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Genética Humana

Trabajo:

Cuadro sinóptico de Diagnóstico Prenatal

Docente:

QFB. Hugo Najera Mijangos

Alumno:

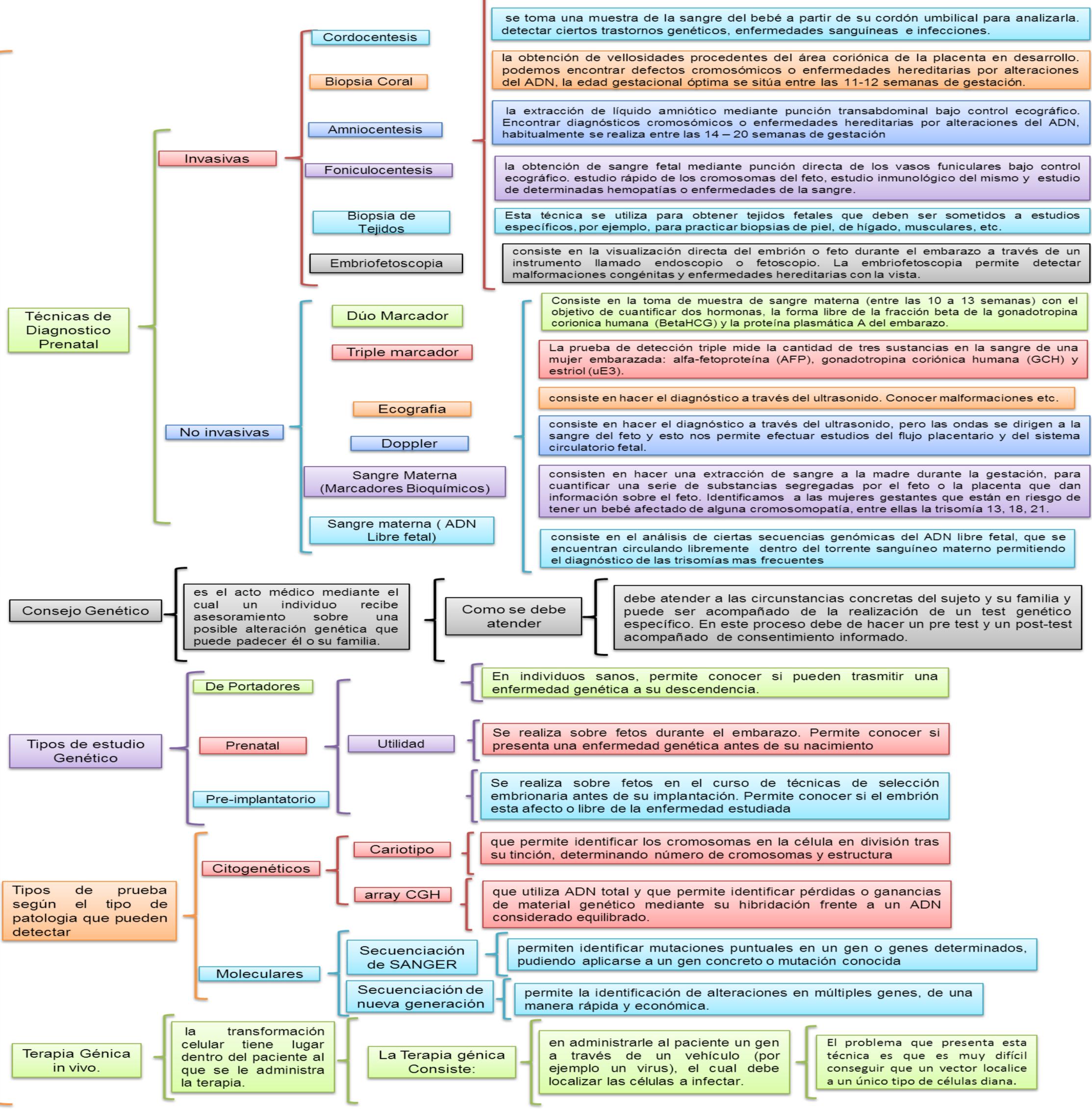
Víctor Eduardo Concha Recinos.

Semestre y Grupo:

3° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 04 de Junio de 2020.

Diagnostico Prenatal Genética



se toma una muestra de la sangre del bebé a partir de su cordón umbilical para analizarla. detectar ciertos trastornos genéticos, enfermedades sanguíneas e infecciones.

la obtención de vellosidades procedentes del área coriónica de la placenta en desarrollo. podemos encontrar defectos cromosómicos o enfermedades hereditarias por alteraciones del ADN, la edad gestacional óptima se sitúa entre las 11-12 semanas de gestación.

la extracción de líquido amniótico mediante punción transabdominal bajo control ecográfico. Encontrar diagnósticos cromosómicos o enfermedades hereditarias por alteraciones del ADN, habitualmente se realiza entre las 14 – 20 semanas de gestación

la obtención de sangre fetal mediante punción directa de los vasos foliculares bajo control ecográfico. estudio rápido de los cromosomas del feto, estudio inmunológico del mismo y estudio de determinadas hemopatías o enfermedades de la sangre.

Esta técnica se utiliza para obtener tejidos fetales que deben ser sometidos a estudios específicos, por ejemplo, para practicar biopsias de piel, de hígado, musculares, etc.

consiste en la visualización directa del embrión o feto durante el embarazo a través de un instrumento llamado endoscopio o fetoscopio. La embriofetoscopia permite detectar malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias con la vista.

Consiste en la toma de muestra de sangre materna (entre las 10 a 13 semanas) con el objetivo de cuantificar dos hormonas, la forma libre de la fracción beta de la gonadotropina corionica humana (BetaHCG) y la proteína plasmática A del embarazo.

La prueba de detección triple mide la cantidad de tres sustancias en la sangre de una mujer embarazada: alfa-fetoproteína (AFP), gonadotropina coriónica humana (GCH) y estriol (uE3).

consiste en hacer el diagnóstico a través del ultrasonido. Conocer malformaciones etc.

consiste en hacer el diagnóstico a través del ultrasonido, pero las ondas se dirigen a la sangre del feto y esto nos permite efectuar estudios del flujo placentario y del sistema circulatorio fetal.

consisten en hacer una extracción de sangre a la madre durante la gestación, para cuantificar una serie de sustancias segregadas por el feto o la placenta que dan información sobre el feto. Identificamos a las mujeres gestantes que están en riesgo de tener un bebé afectado de alguna cromosomopatía, entre ellas la trisomía 13, 18, 21.

consiste en el análisis de ciertas secuencias genómicas del ADN libre fetal, que se encuentran circulando libremente dentro del torrente sanguíneo materno permitiendo el diagnóstico de las trisomías mas frecuentes

Técnicas de Diagnostico Prenatal

Invasivas

- Cordocentesis
- Biopsia Coral
- Amniocentesis
- Foniculocentesis
- Biopsia de Tejidos
- Embriofetoscopia

No invasivas

- Dúo Marcador
- Triple marcador
- Ecografia
- Doppler
- Sangre Materna (Marcadores Bioquímicos)
- Sangre materna (ADN Libre fetal)

Consejo Genético

es el acto médico mediante el cual un individuo recibe asesoramiento sobre una posible alteración genética que puede padecer él o su familia.

Como se debe atender

debe atender a las circunstancias concretas del sujeto y su familia y puede ser acompañado de la realización de un test genético específico. En este proceso debe de hacer un pre test y un post-test acompañado de consentimiento informado.

Tipos de estudio Genético

- De Portadores
- Prenatal
- Pre-implantatorio

Utilidad

- En individuos sanos, permite conocer si pueden transmitir una enfermedad genética a su descendencia.
- Se realiza sobre fetos durante el embarazo. Permite conocer si presenta una enfermedad genética antes de su nacimiento
- Se realiza sobre fetos en el curso de técnicas de selección embrionaria antes de su implantación. Permite conocer si el embrión esta afecto o libre de la enfermedad estudiada

Tipos de prueba según el tipo de patología que pueden detectar

- Citogenéticos
- Moleculares

- Cariotipo
- array CGH

- que permite identificar los cromosomas en la célula en división tras su tinción, determinando número de cromosomas y estructura
- que utiliza ADN total y que permite identificar pérdidas o ganancias de material genético mediante su hibridación frente a un ADN considerado equilibrado.

- Secuenciación de SANGER
- Secuenciación de nueva generación

- permiten identificar mutaciones puntuales en un gen o genes determinados, pudiendo aplicarse a un gen concreto o mutación conocida
- permite la identificación de alteraciones en múltiples genes, de una manera rápida y económica.

Terapia Génica in vivo.

la transformación celular tiene lugar dentro del paciente al que se le administra la terapia.

La Terapia génica Consiste:

en administrarle al paciente un gen a través de un vehículo (por ejemplo un virus), el cual debe localizar las células a infectar.

El problema que presenta esta técnica es que es muy difícil conseguir que un vector localice a un único tipo de células diana.