



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina Humana

**SEMESTRE:**

3º A

**MATERIA:**

GENETICA HUMANA

**TRABAJO:**

TECNICAS DE DIAGNOSTICO PRENATAL USADAS EN GENETICA

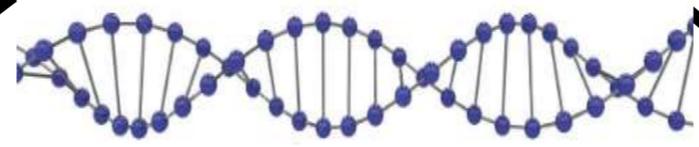
**DOCENTE:**

QFB. HUGO NAJERA MIJANGOS

**ALUMNO (A):**

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITAN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 18 DE JUNIO DE 2020



# TECNICAS DE DIAGNOSTICO PRENATAL USADAS EN GENETICA

**Via transcervical**  
El catéter pasa a través de la vagina y del cuello uterino hasta llegar a la placenta, donde se obtienen las vellosidades coriónicas.



**Via transabdominal**  
La muestra se obtiene pinchando a través del abdomen hasta llegar a la placenta donde se obtienen las vellosidades coriónicas



Ecografía



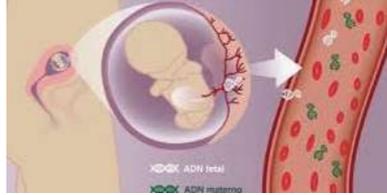
Doppler



NO INVASIVAS



Sangre materna (marcadores bioquímicos)



Sangre materna (ADN libre fetal)

INVASIVAS



## Tipos de marcadores

**Epidemiológicos:**  
Edad materna, antecedentes

**Ecográficos:**  
1 y 2 trimestre

**Bioquímicos:**  
1 y 2 trimestre

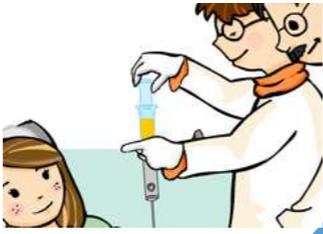
Amniocentesis



Funiculocentesis



Biopsia de tejidos



Obtener muestras de sangre fetal o líquido amniótico

Embriofetoscopia



Pasar medicaciones o agentes terapéuticos al feto



Biopsia Corial



## TÉCNICAS INVASIVAS

Son aquellas en las que invadimos o nos introducimos físicamente dentro del espacio o entorno fetal, por ejemplo, pinchar el saco amniótico para extraer líquido.

### BIOPSIA DE CORIÓN

Es la obtención de vellosidades procedentes del área coriónica de la placenta en desarrollo. Ésta debe ser siempre efectuada bajo control ecográfico, ya sea en forma transcervical o transabdominal, mediante un catéter o una pinza adecuada a la edad gestacional. Esta prueba se debe realizar a partir de las 11 semanas de gestación hasta el final del embarazo. Si se realiza antes de la semana 10 puede dar lugar a anomalías de las extremidades fetales, micrognatia y microglosia. Con fines de diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos o enfermedades hereditarias por alteraciones del ADN, la edad gestacional óptima se sitúa entre las 11-12 semanas de gestación.

### AMNIOCENTESIS

Consiste en la extracción de líquido amniótico mediante punción transabdominal bajo control ecográfico. Con fines de diagnósticos cromosómicos o enfermedades hereditarias por alteraciones del ADN, habitualmente se realiza entre las 14 – 20 semanas de gestación, (idealmente entre las 15 – 17 semanas de gestación), obteniéndose entre 15 y 20 ml. de líquido amniótico, ya que se ha comprobado que en épocas más tempranas, el útero es poco accesible y las células fetales son escasas, y en épocas posteriores corremos el riesgo de que muchas de las células que obtengamos estén queratinizadas y no sirvan para el estudio.

### LA FUNICULOCENTESIS U OBTENCION DE SANGRE FETAL

Consiste en la obtención de sangre fetal mediante punción directa de los vasos funiculares bajo control ecográfico o fetoscópico. Sus principales aplicaciones son: el estudio rápido de los cromosomas del feto (el resultado puede obtenerse entre las 24 – 48 horas), el estudio inmunológico del mismo y el estudio de determinadas hemopatías o enfermedades de la sangre.

### BIOPSIA DE TEJIDOS

Esta prueba se puede realizar a partir de la semana 20 de gestación hasta el final del embarazo. No es recomendable efectuarla en épocas más precoces, porque los vasos sanguíneos del cordón umbilical son muy pequeños y al pincharlos para realizar la extracción pueden lesionarse.

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. Y al igual que en las técnicas anteriores siempre se realiza bajo control ecográfico o fetoscópico.

## EMBRIOFETOSCOPIA

La embriofetoscopia consiste en la visualización directa del embrión o feto durante el embarazo a través de un instrumento llamado endoscopio o fetoscopio.

- ✚ Si esta técnica se realiza durante las 12 primeras semanas de gestación se llama embrioscopia.
- ✚ Si esta técnica se realiza a partir de las 12 semanas de gestación se llama fetoscopia.

La embriofetoscopia permite detectar malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias, que sólo pueden ser diagnosticadas mediante la:

- ❖ Visualización externa directa, por ejemplo en las genodermatosis (enfermedades hereditarias de la piel, en las que todavía no sea posible efectuar estudios de biología molecular).
- ❖ Visualización morfológica de algunas anomalías externas sospechadas durante el estudio ecográfico en fases precoces de la gestación.

## TECNICAS NO INVASIVAS

No plantean ningún riesgo de aborto, dividiéndose en: métodos que utilizan ondas ultrasónicas como la ecografía y el doppler, los cuales se pueden emplear durante toda la gestación y pruebas bioquímicas efectuadas en sangre materna durante el primer y segundo trimestre de la gestación.

## ECOGRAFIA

La ecografía consiste en hacer el diagnóstico a través del ultrasonido. Lo que se hace es mandar ondas al feto, y éste, al recibirlas, las devuelve (de ahí lo de «eco») permitiendo visualizar al feto en una pantalla, dando una imagen del feto tanto por dentro como por fuera. Por tanto, se pueden diagnosticar malformaciones internas y externas, debido a las diferentes densidades que presentan los tejidos. Es semejante a los radares que se utilizan en la navegación aérea o marítima.

Dada la constante evolución que se produce en este campo, actualmente es posible explorar al feto en un plano bidimensional (2D) o tridimensional: ya sea en forma estática (3D) o en movimiento (4D).

## **DOPPLER**

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. Así, valorando el camino que la sangre sigue dentro de los órganos, podemos diagnosticar malformaciones u alteraciones del aparato circulatorio.

## **PRUEBAS BIOQUÍMICAS EN SANGRE MATERNA**

Las pruebas bioquímicas en sangre materna, también conocidas como cribado sérico materno, 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.

El cribado sérico materno sirve para identificar a las mujeres gestantes que están en riesgo de tener un bebé afectado de alguna cromosomopatía, entre ellas la trisomía 13, 18, 21 (ésta última también conocida como síndrome de Down o mongolismo), 45, X (síndrome de Turner), etc.; o de ciertas malformaciones, entre ellas los defectos del tubo neural, como por ejemplo la espina bífida (también conocida como espina dorsal abierta) y la anencefalia.

## **SANGRE MATERNA (ADN LIBRE FETAL)**

El test 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 más frecuentes, 13 (síndrome de Patau), 18 (síndrome de Edwards), 21 (síndrome de Down), con una fiabilidad del 92%, 97% y 99% respectivamente, con una tasa de falsos positivos del 0,2%, 0,2%, 0,1%.

## FUENTES DE INFORMACIÓN

Ribate; P. (s.f.). diagnostico prenatal. Recuperado de [http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/2965/Diagnostico\\_prenatal.pdf?sequence=1](http://riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/2965/Diagnostico_prenatal.pdf?sequence=1)

Castaña; V. (2010). Nuevas perspectivas en diagnóstico prenatal. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medlab/myl-2010/myl1011-12d.pdf>