

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

LICENCIATURA:

MEDICINA HUMANA

CATEDRÁTICO:

QFB. CANALES HERNÁNDEZ YENI KAREN

TRABAJO:

DIAGNOSTICO PRENATAL

ALUMNO

JOSUÉ DE LEÓN LÓPEZ

GRADO:

3-ª SEMESTRE

FECHA:

18/12/2020

LUGAR:

TAPACHULA CHIAPAS

DIAGNÓSTICO PRENATAL,



diagnóstico prenatal permite al clínico planificar el tratamiento prenatal de un feto que sufre un trastorno genético o una malformación congénita; en los casos en los que no es posible el tratamiento, el clínico puede disponer lo necesario respecto al parto inminente de un niño afectado, a la preparación psicológica de la familia, al control del embarazo y el parto, y a la asistencia posnatal.



- El diagnóstico prenatal se inició en 1966, cuando Steele y Breg demostraron que era posible determinar la constitución cromosómica de un feto mediante el análisis de las células del líquido amniótico en cultivo



- los resultados obtenidos por estos investigadores dieron lugar directamente al desarrollo del diagnóstico prenatal como servicio clínico

- Algunas parejas pueden solicitar el diagnóstico prenatal debido a que saben a través de sus antecedentes familiares o de las pruebas efectuadas para la detección de portadores que muestran un riesgo sustancialmente elevado de tener un hijo con algún trastorno genético específico

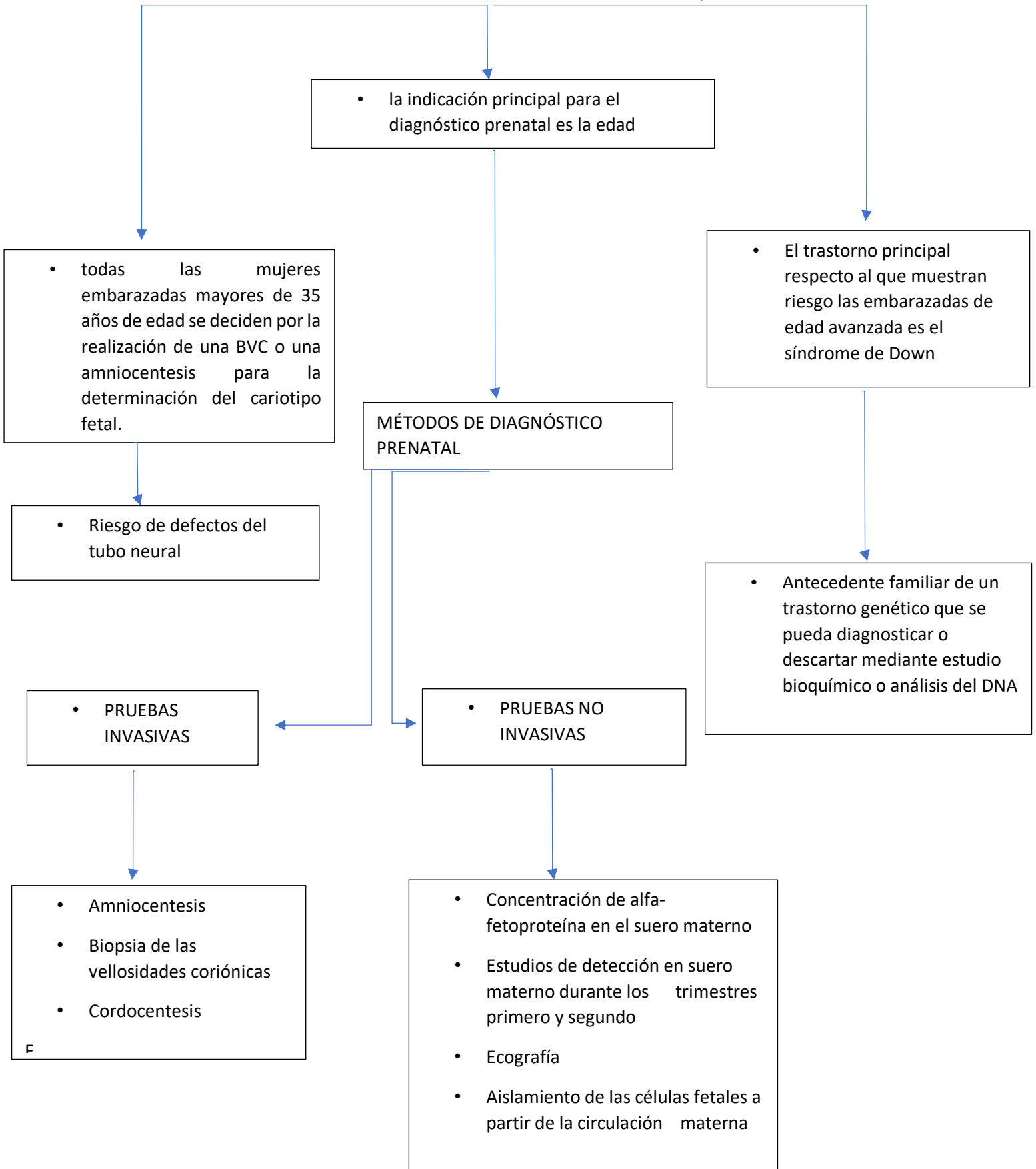


- En otros casos, el diagnóstico prenatal se realiza debido al aumento en el riesgo que acompaña simplemente a la edad materna avanzada, o bien como prueba de cribado en el contexto de la asistencia prenatal sistemática, tal como ocurre con las trisomías autosómicas (la trisomía 21)

- Algunas parejas que conocen su riesgo de tener un hijo con una malformación congénita específica y que –a pesar de ello– desean tener hijos, utilizan el diagnóstico prenatal para llevar adelante un embarazo siendo plenamente conscientes de que las pruebas diagnósticas pueden confirmar la presencia o la ausencia de cualquier alteración en el feto.



INDICACIONES PARA EL DIAGNÓSTICO PRENATAL MEDIANTE PRUEBAS INVASIVAS,
MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL,



PRUEBAS DE LABORATORIO

- **Pruebas bioquímicas para descartar enfermedades metabólicas**



- **Análisis cromosómico tras la ecografía**

- La amniocentesis y la BVC pueden aportar células fetales para la determinación del cariotipo y para los análisis bioquímicos o del DNA.

- Las pruebas bioquímicas tienen una ventaja significativa sobre el análisis del DNA en algunos casos: mientras que el análisis del DNA mediante la detección directa de una mutación solamente tiene precisión para dicha mutación pero no para otros alelos en el locus, el estudio bioquímico puede detectar alteraciones causadas por cualquier alelo mutante que induzca un efecto significativo en la función de la proteína.

NUEVAS TECNOLOGÍAS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

- El diagnóstico genético preimplantacional consiste en el uso de técnicas de citogenética durante la fecundación in vitro para seleccionar embriones carentes de una alteración genética específica, con el objetivo de su transferencia al útero. Esta tecnología fue desarrollada en el intento de ofrecer una opción alternativa a las parejas que se oponen a la interrupción del embarazo y cuya descendencia presenta un riesgo significativo de sufrir una enfermedad genética específica o un problema de aneuploidía.

- El diagnóstico genético preimplantacional se puede llevar a cabo mediante técnicas de micro manipulación. para la eliminación de un cuerpo polar o mediante la biopsia de una única célula en el embrión de seis a ocho células, tras la fecundación in vitro

- Los embriones en los que se demuestra que no son portadores de la alteración genética en cuestión mediante los análisis moleculares o cromosómicos pueden ser transferidos para su implante, una práctica habitual tras la fecundación in vitro en el contexto de la reproducción asistida

PREVENCIÓN PRENATAL Y TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA,

- Prevención de la enfermedad mediante la interrupción voluntaria del embarazo

- La ventaja principal del diagnóstico prenatal no está a nivel de población general sino en la familia inmediata. Los padres con riesgo de tener un hijo que sufre una alteración grave pueden llevar adelante embarazos a los que en otras circunstancias no se habrían arriesgado, sabiendo que pueden conocer en las fases tempranas del embarazo si el feto sufre la alteración.

- En el conjunto de las interrupciones voluntarias del embarazo, los que se realizan como consecuencia del diagnóstico prenatal de una alteración fetal representan solamente una proporción muy pequeña

Tratamiento prenatal

- Los tratamientos prenatales que han dado lugar a los mejores resultados han sido los correspondientes a las enfermedades metabólicas, en las que se puede administrar el tratamiento médico a la madre. Por ejemplo, la administración de glucocorticoides a la madre en los embarazos en los que el feto presenta riesgo de hiperplasia suprarrenal congénita es un tratamiento experimental que puede prevenir el pseudohermafroditismo y que mejora el desarrollo fetal

el trasplante de médula ósea prenatal. El trasplante de la médula ósea procedente de un donante haploidéntico (tal como puede ser uno de los progenitores) parece tener más posibilidades de colonización y parece dar lugar a una reconstitución inmunitaria más completa cuando se lleva a cabo en la fase prenatal más que en la posnatal

Consejo genético en el diagnóstico prenatal,

- debe obtener una historia familiar precisa y determinar si en función de los antecedentes familiares o del contexto racial podría estar indicada la consideración adicional de otros problemas genéticos no reconocidos

- El consejo genético de los candidatos al diagnóstico prenatal debe abordar generalmente las cuestiones siguientes: el riesgo de que el feto presente afectación; las características y las consecuencias probables del problema específico; los riesgos y las limitaciones de los procedimientos a aplicar; el tiempo necesario para conseguir una información concreta, y la posible necesidad de repetición de un procedimiento si se produce un intento fallido