

Diagnóstico prenatal

¿EN QUÉ CONSISTE EL DIAGNÓSTICO PRENATAL?

ENTENDEMOS POR DIAGNÓSTICO PRENATAL EL CONJUNTO DE PRUEBAS DIAGNÓSTICAS QUE LLEVAMOS A CABO DURANTE EL EMBARAZO PARA INTENTAR IDENTIFICAR LA PRESENCIA DE POSIBLES DEFECTOS CONGÉNITOS EN EL FETO O BIEN FACTORES DE RIESGO MATERNOS QUE PUEDEN REQUERIR CONTROLES ESTRICTOS A LO LARGO DE LA GESTACIÓN.

Indicaciones para el diagnóstico prenatal mediante pruebas invasivas

CASOS EN LOS QUE EXISTE MAYOR PROBABILIDAD DE QUE EL FETO PADEZCA UNA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA COMO SÍNDROME DE DOWN. POR EJEMPLO, EN CASOS DE HALLAZGOS ECOGRÁFICOS Y/O BIOQUÍMICOS (CRIBADO COMBINADO DEL PRIMER TRIMESTRE DE ALTO RIESGO), EDAD MATERNA AVANZADA, EMBARAZOS ANTERIORES CON ANOMALÍAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES DE MALFORMACIONES.

PAREJAS EN LAS QUE UNO DE LOS MIEMBROS ES PORTADOR DE UNA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA QUE PODRÍA SER TRANSFERIDA A LA DESCENDENCIA.

PAREJAS EN LAS QUE UNO DE LOS MIEMBROS ES PORTADOR DE UNA ALTERACIÓN GENÉTICA QUE PODRÍA SER TRANSFERIDA A LA DESCENDENCIA CON UNA PROBABILIDAD DEL 50% (HERENCIA DOMINANTE).

PAREJAS EN LAS QUE AMBOS PADRES SON PORTADORES DE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA DE HERENCIA RECESIVA (PROBABILIDAD DE HIJOS AFECTOS 25%)

MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

LOS MÉTODOS UTILIZADOS EN LA ACTUALIDAD PARA EL DIAGNÓSTICO PRENATAL, SON TANTO INVASIVO COMO NO INVASIVO - LA AMNIOCENTESIS Y LA BVC SON PROCEDIMIENTOS INVASIVOS QUE SE ACOMPAÑAN DE UN RIESGO PEQUEÑO DE ABORTO.

PRUEBAS DE LABORATORIO PRENATAL

LAS PRUEBAS PRENATALES SE HACEN DURANTE EL PRIMER, SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRES DE EMBARAZO. EN EL CASO DE LA MADRE, ESTAS PRUEBAS PUEDEN DETERMINAR ASPECTOS FUNDAMENTALES DE SU SALUD QUE PUEDEN AFECTAR A LA SALUD DEL BEBÉ, COMO:

SU GRUPO SANGUÍNEO

SI PADECE UNA DIABETES DEL EMBARAZO O DIABETES GESTACIONAL, UNA ANEMIA U OTRAS AFECCIONES MÉDICAS

SU INMUNIDAD ANTE DETERMINADAS ENFERMEDADES

SI TIENE UNA ENFERMEDAD DE TRANSMISIÓN SEXUAL (ETS) O CÁNCER DE CUELLO DE ÚTERO (O CERVICAL) EN UN BEBÉ EN PROCESO DE DESARROLLO, LAS PRUEBAS PRENATALES PUEDEN IDENTIFICAR:

PROBLEMAS DE SALUD TRATABLES QUE PUEDEN AFECTAR AL BEBÉ

CARACTERÍSTICAS DEL BEBÉ, COMO EL TAMAÑO, EL SEXO, LA EDAD Y SU POSICIÓN DENTRO DEL ÚTERO LA POSIBILIDAD DE QUE EL BEBÉ PRESENTE DEFECTOS DE NACIMIENTO, PROBLEMAS GENÉTICOS U OTRAS AFECCIONES

NUEVAS TECNOLOGÍAS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL - EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL CONSISTE EN EL USO DE TÉCNICAS DE CITOGÉNÉTICA DURANTE LA FECUNDACIÓN IN VITRO PARA SELECCIONAR EMBRIONES CARENTES DE UNA ALTERACIÓN GENÉTICA ESPECÍFICA, CON EL OBJETIVO DE SU TRANSFERENCIA AL ÚTERO. PRUEBAS DE DETECCIÓN DE LAS DUPLICACIONES O DELECCIONES SEGMENTARIAS-

LA CAPACIDAD DEL ANÁLISIS CITOGÉNÉTICO PARA DETECTAR DELECCIONES O DUPLICACIONES ESTÁ LIMITADA POR EL NIVEL DE RESOLUCIÓN DE LA MICROSCOPIA DE LOS CROMOSOMAS EN BANDA.
- LOS CAMBIOS INFERIORES A APROXIMADAMENTE 1- 2 MB NO SUELEN SER VISIBLES CON EL MICROSCOPIO

PREVENCIÓN PRENATAL Y TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

PREVENCIÓN DE LA ENFERMEDAD MEDIANTE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO -

EN LA MAYOR PARTE DE LOS CASOS, LOS HALLAZGOS EFECTUADOS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL SON NORMALES Y LOS PADRES SON TRANQUILIZADOS EL SENTIDO DE QUE SU HIJO NO VA A ESTAR AFECTADO POR LA ENFERMEDAD EN CUESTIÓN.

LAMENTABLEMENTE, EN UNA PEQUEÑA PROPORCIÓN DE CASOS SE DEMUESTRA QUE EL FETO ES PORTADOR DE UN DEFECTO GENÉTICO GRAVE. -

LA VENTAJA PRINCIPAL DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL NO ESTÁ A NIVEL DE POBLACIÓN GENERAL SINO EN LA FAMILIA INMEDIATA.

CONSEJO GENÉTICO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

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.

- POR ENCIMA DE TODO, LOS PADRES DEBEN COMPRENDER QUE AL EMBARCARSE EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL NO TIENEN NINGUNA OBLIGACIÓN DE INTERRUMPIR UN EMBARAZO EN EL CASO DE QUE SE DETECTE UNA ALTERACIÓN. - EL OBJETIVO DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL ES EL DE DETERMINAR SI EL FETO ESTÁ O NO AFECTADO POR LA ENFERMEDAD EN CUESTIÓN.