



GENÉTICA HUMANA  
**DIAGNÓSTICO  
PRENATAL**



•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

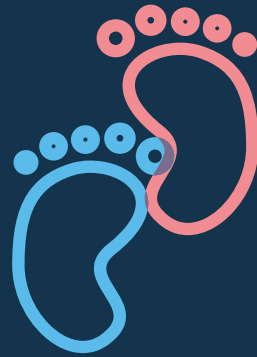
Diagnóstico prenatal permite al clínico planificar el tratamiento prenatal de un feto que sufre un trastorno genético o una malformación congénita

**INDICACIONES  
PARA EL DIAGNÓSTICO**

- indicación principal para el diagnóstico prenatal es la edad materna avanzada
- Evaluación del suero materno y ecografía
- Riesgo de defectos del tubo neural



**MÉTODOS  
DE DIAGNÓSTICO  
PRENATAL**



- Los métodos utilizados en la actualidad para el diagnóstico prenatal, tanto invasivo como no invasivo
- Ecografía
- Biopsia de las vellosidades coriónicas

**PRUEBAS  
NO INVASIVAS**

- Detección de los defectos del tubo neural
- Prevención de los defectos del tubo neural

- Problemas en el análisis cromosómico prenatal
- Pruebas bioquímicas para descartar enfermedades metabólicas
- Análisis cromosómico tras la ecografía

**NUEVAS  
TECNOLOGÍAS EN EL  
DIAGNÓSTICO PRENATAL**

**PREVENCIÓN PRENATAL Y  
TRATAMIENTO DE LA  
ENFERMEDAD GENÉTICA**

- Prevención de la enfermedad mediante la interrupción voluntaria del embarazo
- Lamentablemente, en una pequeña proporción de casos se demuestra que el feto es portador de un defecto genético grave.



**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