

GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

DIAGNOSTICO 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. 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. Muchas parejas con riesgo de tener un hijo con un trastorno genético grave pueden tener hijos sanos debido a la disponibilidad del diagnóstico prenatal y a la opción de la interrupción voluntaria del embarazo, si fuera necesaria.

INDICACIONES PARA EL DIAGNÓSTICO PRENATAL MEDIANTE PRUEBAS INVASIVAS

Hay varias indicaciones bien aceptadas para la evaluación prenatal mediante procedimientos invasivos, tal como la biopsia de las vellosidades coriónicas (BVC) y la amniocentesis.

SUBTIPOS

Edad materna avanzada

La definición de edad materna avanzada varía en cierta medida en los distintos centros de genética prenatal, pero habitualmente la edad mínima aceptada es de 35 años en la fecha esperada del parto.

Antecedentes de un hijo con una aneuploidía cromosómica de novo

Aunque los padres de un niño con aneuploidía cromosómica pueden presentar una dotación cromosómica normal, en algunos casos todavía existe un aumento del riesgo de alteración cromosómica en un hijo subsiguiente.

METODOS DEL DIAGNOSTICO PRENATAL

PRUEBAS INVASIVAS

- Amniocentesis
- Biopsia de las vellosidades coriónicas
- Cordocentesis

Diagnóstico genético preimplantacional

PRUEBAS NO INVASIVAS

- Concentración de alfa-fetoproteína en el suero materno
- Estudios de detección en suero materno durante los trimestres primero y segundo
- Ecografía
- Aislamiento de las células fetales a partir de la circulación materna

PRUEBAS DE LABORATORIO

La citogenética en el diagnóstico prenatal

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

La hibridación fluorescente in situ hace

posible el estudio de los núcleos en interfase de las células fetales para la detección de los cuadros frecuentes de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e inmediatamente después de la amniocentesis o de la BVC.

GENETICA HUMANA

BRYAN ALAIN MORALES GONZALEZ

NUEVAS TECNOLOGÍAS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL



Diagnóstico genético preimplantacional

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.

Pruebas de detección de las duplicaciones o deleciones segmentarias

La capacidad del análisis citogenético para detectar deleciones o duplicaciones está limitada por el nivel de resolución de la microscopía de los cromosomas en banda

Los cambios inferiores a aproximadamente 1- 2 Mb no suelen ser visibles con el microscopio. La técnica de hibridación genómica comparativa sobre micromatrices (microarrays).

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



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.



CONSEJO GENÉTICO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

La mayor parte de los especialistas en consejo genético ejerce en el contexto de los programas de diagnóstico prenatal.

La complejidad que acompaña a la disponibilidad de las diferentes pruebas (incluyendo la distinción entre las pruebas de detección y las pruebas diagnósticas), las numerosas específicas indicaciones de las pruebas diagnósticas en las diferentes familias, los matices en la interpretación de los resultados de las pruebas y las cuestiones personales, éticas y religiosas que entran en juego en el proceso de toma de decisiones relativo a la reproducción, son todos ellos elementos que hacen que los servicios de diagnóstico prenatal constituyan una línea de trabajo compleja para los especialistas en el mismo

