

DIAGNOSTICO PRENATAL

QUIMICA YENI KAREN

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. El trastorno principal respecto al que muestran riesgo las embarazadas de edad avanzada es el síndrome de Down. La amniocentesis es un procedimiento que consiste en la introducción de una aguja en el amnios con extracción de una muestra de líquido amniótico por vía transabdominal mediante una jeringa

Metodos de diagnostico prenatal: La amniocentesis y la BVC son procedimientos invasivos que se acompañan de un riesgo pequeño de aborto.

Por tanto, la aplicación de la amniocentesis o la BVC está indicada solamente en un pequeño porcentaje de mujeres embarazadas, es decir, en las que cumplen los criterios del diagnóstico prenatal ya expuestos. La complicación principal asociada a la amniocentesis durante el segundo trimestre realizada a las 15-16 semanas de gestación es un riesgo de 1/1.600 de aborto, por encima del riesgo basal de aproximadamente un 1-2% de aborto que existe en cualquier embarazo de esta edad gestacional.

PRUEBAS DE LABORATORIO Y TECNOLOGIA PRENATAL

La amniocentesis y la BVC pueden aportar células fetales para la determinación del cariotipo y para los análisis bioquímicos o del DNA. La preparación y el análisis de los cromosomas a partir de células del líquido amniótico o de vellosidades coriónicas en cultivo requieren 7-10 días, aunque las vellosidades coriónicas también se pueden utilizar para la determinación del cariotipo tras un periodo corto de incubación. A pesar de que la incubación a corto plazo ofrece un resultado más rápido

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.

PREVENCIÓN PRENATAL, TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA Y CONSEJO GENÉTICO EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

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. Debido a que respecto a la mayor parte de las enfermedades no existe un tratamiento prenatal efectivo, los padres pueden decidir la interrupción voluntaria del embarazo.

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 y 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