

UNIVERSIDAD DEL SURESTE "UDS"



"DIAGNÓSTICO PRENATAL"

DOCENTE: DR. SAMUEL ESAÚ FONSECA FIERRO

ALUMNO: ESTEPHANIA A. FLORES COURTOIS

GENETICA HUMANA

TERCER SEMETRE

MEDICINA HUMANA

Ensayo

Principalmente para poder comenzar el ensayo me gustaría definir que son las pruebas de diagnóstico prenatales; son usadas para poder llevar una identificación de la presencia de posibles defectos congénitos en el feto o simplemente para saber los riesgos maternos que conllevan, hablando un poco de historia de estas pruebas puedo mencionar que fue el científico Steele y Breg que demostraron que era posible saber la constitución cromosómica de un feto mediante el análisis de las células del líquido amniótico en cultivo. Dentro de nuestra profesión es importante saber en qué momento nosotros como médicos podemos apoyar a las parejas que solicitan el diagnóstico prenatal, para informarles sobre el riesgo de malformaciones congénitas que puedan tener sus hijos, si en su caso son altas saber el cómo poder disminuirlas a través de diferentes métodos de reducción de riesgos y control del embarazo y parto o bien para poder ayudarles a llevar un embarazo futuro plenamente sano, sabiendo ya la presencia o ausencia de alteraciones que pueda tener él futuro bebe. Como se había mencionado anteriormente encontraremos riesgos maternos que pueden aumentar la posibilidad e incidencias a fetos con malformaciones genéticas, uno de los riesgos más importantes es la edad materna avanzada específicamente mujeres gestantes con más de 35 años las cuales presentan a fetos con malformaciones genéticas o trisomías (específicamente mayor incidencia la trisomía 21). El diagnóstico prenatal se apoya de diferentes pruebas para poder evaluar lo antes mencionado, encontraremos pruebas invasivas o no invasivas. Para las pruebas invasivas encontraremos criterios de riesgo específicos como la edad materna avanzada o parejas con riesgo conocido, riesgos de defectos de tubo neural y antecedentes familiares de un trastorno ligados a los cromosomas, es importante mencionar que todas las pruebas invasivas presentaran un porcentaje de riesgo de aborto u otras complicaciones relacionadas a estas pruebas, las que puedo mencionar son las siguientes:

- **Amniocentesis:** se trata de un proceso ambulatorio que se realiza a las 15-16 semanas de embarazo que consiste en la introducción de una aguja por vía transabdominal en el amnios con el objetivo de extraer una muestra de líquido amniótico (relativamente se puede realizar en la semana 10-14 pero con mayor riesgo debido a cantidad limitada de líquido amniótico, si se realiza en este periodo temprano puede traer consigo malformaciones congénitas como el pie equino varo) este líquido **se evalúa la concentración de alfa-fetoproteína** para detectar

cuadros de defectos de tubo neural. Específicamente sabremos que esta glucoproteína es producida por el hígado y se segrega a la circulación fetal además de que directamente es excretado por los riñones del feto , alcanza el torrente sanguíneo, las membranas amnióticas y la circulación materno-fetal por este mismo proceso es posible medir su concentración a través de inmunoanálisis para saber cuánto encontramos en el líquido materno o en el suero materno, es vital el saber que si esta alfa-fetoproteína está en aumento por consiguiente tendremos un feto con riesgo elevado de trisomía y de defectos del tubo neural por lo tanto es necesario descartar o confirmar cada una de las causas, como se había mencionado al comienzo estas pruebas invasivas tienen un alto porcentaje de aborto por esta misma razón se tiene que pedir del apoyo de una ecografía antes de la realización de este procedimiento.

- **Biopsia de vellosidades coriónicas:** esta prueba también se clasifica como invasiva y se trata de la obtención de una muestra de tejido de la zona de vellosidades del corion por vía transcervical o transabdominal entre las semana 10 y 12 del embarazo, específicamente este tejido será tomado de las vellosidades terciarias del corion frondoso las cuales tienen diferentes estructuras como lo es su eje mesénquimal, citotrofoblasto y el sincitiotrofoblasto, este procedimiento principalmente se enfoca en poder identificar si en el feto encontramos cromosopatías es decir alteraciones estructurales en los cromosomas, por la realización temprana en el embarazo le permite a los padres poder decidir la interrupción del embarazo si en su caso encontramos confirmatorias a las cromosopatías. De igual forma como en la amniocentesis es necesario pediremos la ecografía antes de poder realizar este procedimiento debido a que puede haber riesgo de aborto.

Ahora bien sabremos que podemos contar con pruebas no invasivas que se encargan de poder verificar todos los aspectos ya mencionados pero mantienen una seguridad más amplia para el feto y la madre, podremos encontrar las siguientes pruebas:

- **Detección de los defectos del tubo neural:** en el caso de esta prueba podremos encontrar que es una herramienta de prevención no invasiva que se encarga de encontrar fetos con defectos del tubo neural enfocándose en la concentración de la AFP-SM en conjunto de una ecografía a las 16 y 18 semanas de embarazo para poder confirmar o descartar esta afectación del tubo neural y como tal esta prueba

se emplea como uno de las mejores pruebas no invasivas, como una prevención de este defecto podremos utilizar el ácido fólico para poder reducir la incidencia de ellos, siempre manteniendo que en las mujeres en riesgo nuestra dosificación será mayor.

- **Detección del síndrome de Down:** otro aspecto muy importante es el correcto empleo de métodos para poder detectar a fetos con riesgo o confirmatoria de síndrome de Down, los métodos que nosotros podremos utilizar los dividiremos en dos trimestres, primeramente en el primer trimestre de las semanas 11 y 13 de gestación podremos utilizar dos pruebas:
 1. Cuantificación de ciertas sustancias en el suero materno, las cuales serán la proteína plasmática A asociada al embarazo PAPP-A donde podrá verse disminuida en las trisomías , hormona gonadotropina coriónica humana la cual esta elevada específicamente en trisomía 21
 2. Cuantificación de edema subcutáneo en el cuello fetal mediante la ecografía en este caso podemos enfocarnos en la translucencia nucal que se centra en el grosor del espacio sin señal ecográfica entre la piel y los tejidos blandos subyacentes, este proceso se puede observar en la semana 12 de gestación.
- Detección en el segundo trimestre de igual forma se realiza con la cuantificaciones de sustancias, específicamente tres: AFP en el suero materno, hormona gonadotropina coriónica humana y el estridol no conjugado las cuales estarán disminuidas en las trisomías excepto la gonadotropina que se mantiene elevada en la trisomía 21, específicamente estas tres sustancias componen la prueba triple laboratorial sin embargo podremos encontrar que algunos laboratorios usan otra sustancia “la inhibina a” formándose así la prueba cuádruple

Sabiendo bien las pruebas no invasivas y las sustancias a medir como último punto y conclusión diré que es importante mencionar que también nos será de gran ayuda la ecografía la cual es usada para las siguientes funciones:

- Ecografía prenatal en trastornos monogenicos es la encargada de evaluar defectos como: Holoprosencefalia, enfermedad renal poliquística infantil y síndrome de Meckel-Gruber
- Ecografía prenatal en trastornos multifactoriales: labio hendido, DTN y cardiopatías congénitas
- Determinación del sexo fetal