

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

SAN CRISTÓBAL DE LAS CASAS CHIAPAS

MATERIA: GENÉTICA HUMANA

**DOCENTE: DR SAMUEL ESAÚ FONSECA
FIERRO**

ALUMNO: MARCOS GONZÁLEZ MORENO

LIC. MEDICINA HUMANA

SEMESTRE Y GRUPO: 3°A

TEMA DE ENSAYO:

“DIAGNÓSTICO PRENATAL”

INTRODUCCIÓN

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. Debido a que ya se conocía perfectamente la asociación entre la edad materna avanzada y el aumento en el riesgo de síndrome de Down, los resultados obtenidos por estos investigadores dieron lugar directamente al desarrollo del diagnóstico prenatal como servicio clínico.

En muchas de las enfermedades genéticas específicas abordadas en este libro ya se ha hecho referencia al diagnóstico prenatal; en este capítulo, se consideran con detalle su alcance, su metodología y sus limitaciones.

En el siguiente escrito se enfoca en los estudios que se realizan para el diagnóstico prenatal, con la finalidad de disminuir los riesgos e informar a las parejas respecto al riesgo de que sus hijos futuros puedan presentar una malformación congénita o un trastorno genético, además de ofrecerles información sobre los distintos métodos para reducir el riesgo.

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 (v. Recuadro). Con mucha diferencia, la indicación principal para el diagnóstico prenatal es la edad materna avanzada.

- **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. Esta edad fue seleccionada debido a que se consideró que para la misma el riesgo de un feto con una alteración cromosómica era similar al riesgo de aborto asociado a la amniocentesis (aproximadamente, 1/250).

- **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.

Por ejemplo, si una mujer de 30 años de edad tiene un hijo con síndrome de Down, su riesgo de recidiva para cualquier alteración cromosómica es de aproximadamente 1/100, en comparación con el riesgo de la población general de la misma edad de alrededor de 1/390. El mosaicismo de los progenitores es una posible explicación de este incremento del riesgo, pero en la mayor parte de los casos el mecanismo del aumento del riesgo es desconocido.

- **Existencia de alteraciones cromosómicas estructurales en uno de los progenitores**

En este caso, el riesgo de una alteración cromosómica en un niño varía según el tipo de alteración y, en ocasiones, según el progenitor del que procede la propia alteración cromosómica. El riesgo mayor (100%) para el síndrome de Down solamente tiene lugar si los dos progenitores presentan una traslocación robertsoniana 21q21q o un isocromosoma.

- **Antecedente familiar de un trastorno genético que se pueda diagnosticar o descartar mediante estudio bioquímico o análisis del DNA**

La mayor parte de los trastornos de este grupo se debe a defectos monogénicos que se asocian a un riesgo de recurrencia del 25 o el 50%. También pertenecen a esta categoría los casos en los que los progenitores han sido diagnosticados como portadores tras la realización de una prueba de detección a población general, más que tras el nacimiento de un niño afectado.

Incluso antes de que fuera posible el análisis del DNA, había numerosos trastornos bioquímicos que se podían identificar en la fase prenatal; el análisis del DNA ha incrementado en gran medida este número. Los trastornos mitocondriales ofrecen dificultades especiales al diagnóstico prenatal.

- **Antecedentes familiares de un trastorno ligado al cromosoma X frente al cual no hay ninguna prueba diagnóstica prenatal específica**

En los casos en los que no existe ningún método alternativo, los padres de un niño de sexo masculino afectado por un trastorno ligado al cromosoma X pueden utilizar la determinación del sexo fetal para decidir si continúan o interrumpen un embarazo subsiguiente, dado que el riesgo de recurrencia puede ser de hasta el 25%.

Sin embargo, en lo que se refiere a los trastornos ligados al cromosoma X, como la distrofia muscular de Duchenne y las hemofilias A y B (en los que existe el análisis del DNA para el diagnóstico prenatal), primero se determina el sexo del feto y después se realiza el análisis del DNA en los casos en los que es masculino. En cualquiera de las situaciones mencionadas, el diagnóstico genético preimplantacional (v. el texto) puede ser una opción para la transferencia al útero únicamente de los embriones que se demuestra no están afectados por el trastorno en cuestión.

- **Riesgo de defectos del tubo neural**

Los familiares de sexo femenino en primer grado (y, en algunos centros, también los de segundo grado) de los pacientes con defectos del tubo neural son candidatos a la amniocentesis debido al incremento en el riesgo de que alguno de sus hijos pueda presentar un defecto del tubo neural; no obstante, hay muchos tipos de defectos del tubo neural que pueden ser detectados en la actualidad mediante pruebas no invasivas, tal como se describe en este capítulo.

- **Evaluación del suero materno y ecografía**

La evaluación genética y el estudio adicional son recomendables en los casos de sospecha de malformaciones fetales en función de los resultados obtenidos en las pruebas de detección sistemáticas realizadas mediante la evaluación del suero materno y la ecografía fetal.

- **Métodos para el diagnóstico y la detección prenatales**

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

- **Análisis del DNA**

Hay muchos trastornos que anteriormente no se podían detectar en la fase prenatal y que en el momento presente se pueden diagnosticar mediante análisis del DNA. El análisis del DNA se puede llevar a cabo mediante la detección directa de la mutación en cuestión o a través de la detección de marcadores estrechamente relacionados con la misma. Cualquier técnica utilizada para la evaluación directa de una mutación, también se puede usar para diagnóstico prenatal.

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.

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. El diagnóstico genético preimplantacional se puede llevar a cabo mediante técnicas de micro manipulación para la eliminación de un cuerpo polar o mediante la biopsia de una única célula en el embrión de seis a ocho células, tras la fecundación in vitro.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico prenatal se puede aplicar para identificar los fetos en riesgo de malformaciones congénitas o de enfermedades genéticas graves, con el objetivo de aplicar el tratamiento antes del nacimiento del niño. 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.

A pesar de que la mayor parte de los diagnósticos establecidos en la fase prenatal aporta tranquilidad, se deben discutir las opciones que tienen los padres en el caso de demostración de una alteración, opciones entre las que la interrupción voluntaria del embarazo es solamente una posibilidad. 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. Como mínimo, el establecimiento de un diagnóstico en un feto afectado permite a los padres prepararse emocional y médicamente para el tratamiento de su nuevo hijo que sufre la enfermedad.