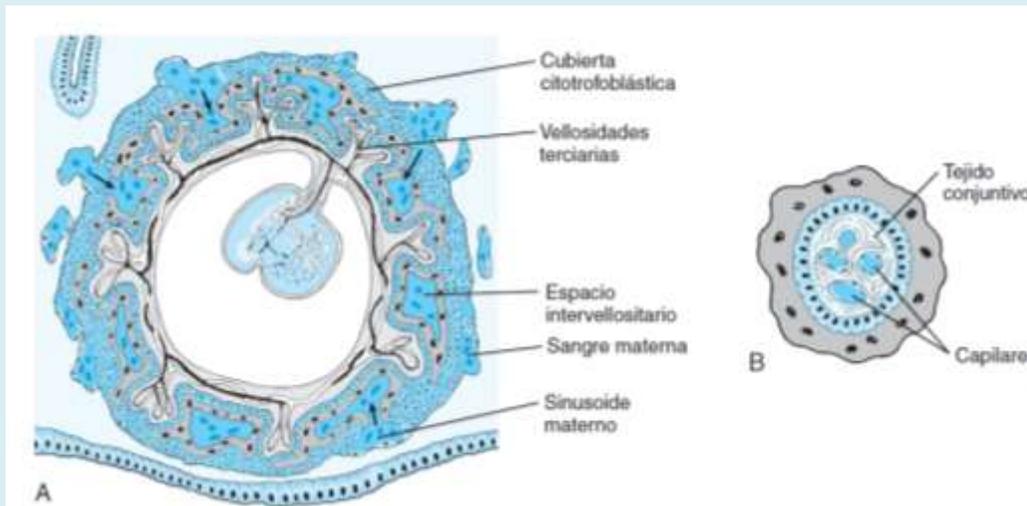


UDS
UNIVERSIDAD DEL SURESTE
SAN CRISTOBAL DE LAS CASAS

GENETICA HUMANA
ENSAYO DEL CAPITULO 15



DR. SAMUEL ESAU FONSECA FIERRO
ALUMNO. LUIS FABRIZIO CHAPITAL VELASCO

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal se inició en 1966, fue resultado de Steel y Breg al demostrar que era posible determinar la constitución cromosómica de un feto mediante el análisis de las células del líquido amniótico en cultivo. Los resultados obtenidos dieron lugar al desarrollo del diagnóstico prenatal como un nuevo servicio clínico.



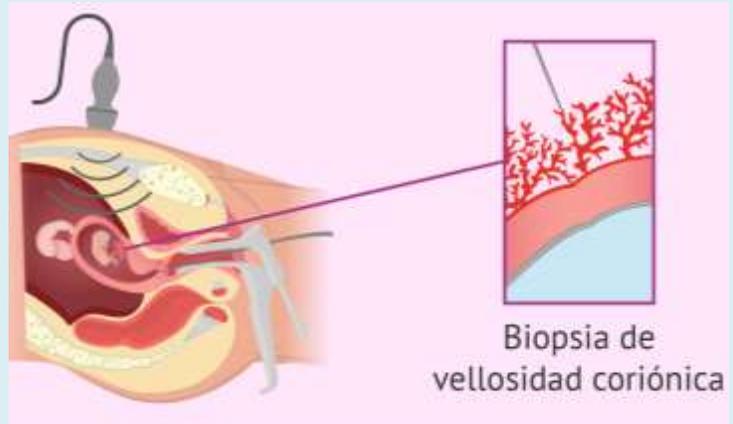
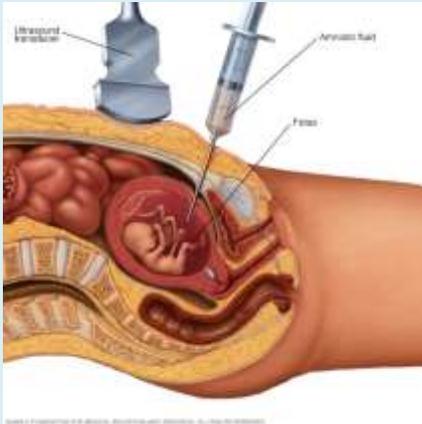
La mayoría de las veces las personas solicitan un diagnóstico prenatal debido a antecedentes familiares o eventos que pudieran provocar uno, por el otro lado los médicos hacen con frecuencia un diagnóstico prenatal cuando los denominan como "embarazo de alto riesgo" tal puede ser el caso de un embarazo a una edad avanzada, consumo de alguna sustancia, o bien como prueba de cribado en el contexto de la asistencia prenatal sistemática, tal como ocurre con las trisomías autosómicas o para la detección de una de un defecto del tubo neural.

El objetivo de esto es informar a los familiares en caso de llegar a presentar una anomalía, el estado actual y futuro del producto.

Como tal el médico también tiene el deber de brindarle la información del tratamiento o métodos disponibles para reducir el riesgo o mejorar la calidad de vida del producto.



En Norteamérica y países de Europa occidental estadísticamente al menos el 50% de las mujeres embarazadas mayores de 35 años decide realizarse una bvc o una amniocentesis para la determinación del cariotipo.



En los estados unidos los tribunales han considerado culpables de negligencia a los médicos que no ofrecen el diagnóstico prenatal a mujeres embarazadas con una edad mayor a 35 años

El síndrome de Down o trisomía 21 es el principal trastorno en las mujeres embarazadas de edad avanzada sin embargo la mayoría de casos con síndrome de Down no se logra identificar hasta después del parto esto debido a que la mayoría de los casos (incluyendo diversos síndromes) se dan en mujeres menores a 35 años en los cuales no se considera necesario hacer un examen invasivo (BVC o amniocentesis).

En la actualidad se recomiendan la realización de exámenes no invasivos estos pueden ser el estudio de suero materno y la ecografía con el fin de detectar malformaciones.



Pruebas invasivas

Seguramente uno se pregunta porque no realizar una BVC o una amniocentesis en todas las edades y de esta manera estar seguros, la razón es que estos estudios van acompañados de un riesgo de aborto por lo cual es solamente recomendado o necesario en casos específicos.

Amniocentesis: antes de comenzar con el proceso como tal se realiza un estudio ecográfico para determinar la viabilidad fetal, la edad gestacional, el número de fetos, el volumen del líquido amniótico, el estado estructural anatómico del producto y la posición del feto y la placenta, una vez obtenidos estos datos y que estos son adecuados continuamos a realizar el procedimiento en cual consiste en la introducción de una aguja en el amnios en propósito es extraer líquido amniótico. El líquido amniótico contiene las células de origen fetal que se pueden mantener en cultivo para realizar las pruebas diagnósticas.

En el suero se puede realizar el análisis de los cromosomas fetales y se pueden analizar las concentraciones de AFP con el fin de identificar un DTN abierto entre otras que dependerán de la concentración de AFP

Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC): al igual que en la amniocentesis antes de comenzar se realiza una ecografía y posteriormente iniciar el proceso el cual consiste en la obtención de una muestra de tejido la zona de vellosidades del corion por vía transcervical o transabdominal. La ventaja principal de esta sobre la amniocentesis es el hecho de que esta ofrece sus resultados en una etapa temprana del embarazo, lo que reduce el periodo de incertidumbre o facilita la interrupción voluntaria del embarazo durante el primer trimestre, si así lo deciden los padres