



GENÉTICA HUMANA

Nombre de la institución:

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Nombre del alumno:

María Del Pilar Castro Pérez

Carrera:

Medicina Humana

Catedrático:

Dr. Samuel Esau Fonseca Fierro

Ensayo

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 pueden solicitar el diagnóstico prenatal debido a que saben a través de sus antecedentes familiares o de las pruebas efectuadas para la detección de portadores que muestran un riesgo sustancialmente elevado de tener un hijo con algún trastorno genético específico. el objetivo último del diagnóstico prenatal es el de informar a las parejas respecto al riesgo de que sus hijos futuros puedan presentar una mal formación congénita o un trastorno genético, además de ofrecerles información sobre los distintos métodos para reducir el riesgo. 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. Las indicaciones para el diagnóstico prenatal mediante pruebas invasivas la evaluación prenatal mediante procedimientos invasivos, tal como la biopsia de las vellosidades coriónicas (BVC) y la amniocentesis. la indicación principal para el diagnóstico prenatal es la edad materna avanzada. El trastorno principal respecto al que muestran riesgo las embarazadas de edad avanzada es el síndrome de Down. Actualmente se recomienda la realización de pruebas no invasivas en todos los embarazos, con independencia del riesgo. Las pruebas no invasivas son el estudio del suero materno y la ecografía para detectar los fetos con diversas

malformaciones congénitas. En los métodos de diagnóstico prenatal que encontramos en los métodos utilizados en la actualidad para el diagnóstico prenatal, tanto invasivo como no invasivo. La amniocentesis y la BVC son procedimientos invasivos que se acompañan de un riesgo pequeño de aborto. La ecografía tiene muchas indicaciones en genética obstétrica, tal como la determinación de la edad gestacional y del crecimiento fetal, la evaluación de malformaciones fetales específicas asociadas a las trisomías autosómicas y el ofrecimiento de imágenes de alta resolución para el diagnóstico de diversos problemas morfológicos a edades gestacionales tempranas. En las pruebas invasivas encontramos a 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. El líquido amniótico contiene células de origen fetal que se pueden mantener en cultivo para la realización de pruebas diagnósticas. La concentración de AFP se cuantifica mediante inmunoanálisis, un método relativamente sencillo y barato que se puede aplicar a cualquier muestra de líquido amniótico, con independencia de la indicación específica de la amniocentesis. 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. Las pérdidas de líquido amniótico también fueron más frecuentes en la amniocentesis temprana. Otra prueba invasiva es la biopsia de las vellosidades corionarias Biopsia de las vellosidades coriónicas la BVC consiste en la obtención de una muestra de tejido de la zona de vellosidades del corion por vía transcervical o transabdominal, generalmente entre las semanas 10 y 12 del embarazo. Y entre las pruebas no invasivas

encontramos a la detección de los defectos del tubo neural, dado que aproximadamente el 95% de los lactantes con DTN nace en el seno de familias que carecen de antecedentes de esta malformación, la realización de una prueba de detección relativamente sencilla (como la determinación no invasiva de la AFP-SM) es una herramienta importante para el diagnóstico, la prevención y el tratamiento prenatales, y entre la prevención de los defectos del tubo neural se ha demostrado que la suplementación con ácido fólico desde la fase periconcepcional (es decir, desde al menos 1 mes antes de la fecundación hasta el final del primer trimestre del embarazo) reduce la incidencia de DTN en casi un 75%. El diagnóstico prenatal mediante ecografía. La ecografía de alta resolución y en tiempo real está adquiriendo una importancia cada vez mayor para la evaluación general de la edad fetal, los embarazos múltiples y la viabilidad del feto, así como también para la detección de alteraciones morfológicas específicas. Hay varias alteraciones fetales que son detectables mediante ecografía y que se asocian a aneuploidía cromosómica. Estas alteraciones pueden aparecer como hallazgos aislados en un feto cromosómicamente normal. La ecografía prenatal en los trastornos monogénéticos puede ser útil para el diagnóstico prenatal en algunos casos en los que es posible la evaluación del DNA, pero no existen muestras de sangre o tisulares para el estudio del DNA o las proteínas. La ecografía también puede tener utilidad en los casos en los que el riesgo de un trastorno genético es incierto debido a la insuficiencia de los datos de la historia clínica y de las pruebas analíticas que puedan indicar que un feto muestra claramente riesgo de un trastorno concreto. Ecografía prenatal en los trastornos multifactoriales, aquí encontramos que hay varios trastornos aislados que pueden ser recurrentes en las familias y se considera que la ecografía también es útil para

identificar estos problemas de herencia multifactorial. La ecocardiografía fetal se ofrece en un número cada vez mayor de centros hospitalarios para la evaluación detallada de los embarazos con riesgo de cardiopatía congénita.

Determinación del sexo fetal. La ecografía se puede realizar a partir de las 15 semanas de gestación para determinar el sexo del feto. También entre las pruebas encontramos las 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 o del DNA.

Análisis cromosómico tras la ecografía. Dado que algunas malformaciones congénitas detectables mediante ecografía se asocian a alteraciones cromosómicas, puede estar indicada la el cariotipado de las células del líquido amniótico, de las vellosidades coriónicas o de la sangre fetal obtenidas en este último caso mediante la colocación de una aguja en un vaso umbilical (cordocentesis)– tras la detección ecográfica de este tipo de malformaciones.

Problemas en el análisis cromosómico prenatal Mosaicismo. El término de mosaicismo se refiere a la presencia de dos o más líneas celulares en una muestra procedente de un individuo o de un tejido. La contaminación por células maternas es una posible explicación de algunos casos de mosaicismo aparente en el que están presentes líneas celulares XX y XY. En los estudios realizados sobre BVC se han observado discrepancias entre los cariotipos detectados en el citotrofoblasto, el estroma vellositario y el feto en aproximadamente el 2% de los embarazos estudiados entre las semanas 10 y 11 de gestación.

Fracaso del cultivo. Para que las parejas puedan tener la oportunidad de considerar la interrupción voluntaria del embarazo cuando se detecta una alteración en el feto, es necesario que reciban la información lo antes posible. Pruebas bioquímicas para descartar enfermedades metabólicas.

Las pruebas bioquímicas tienen una ventaja significativa sobre el análisis del DNA en algunos casos: mientras que el análisis del DNA mediante la detección directa de una mutación solamente tiene precisión para dicha mutación, pero no para otros alelos en el locus, el estudio bioquímico puede detectar alteraciones causadas por cualquier alelo mutante que induzca un efecto significativo en la función de la proteína. Los análisis de 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, son preferibles los métodos directos de detección de una mutación concreta. El grado de certeza del diagnóstico se aproxima al 100% en los casos en los que es posible la detección directa de una mutación. Hay numerosas enfermedades que todavía no se pueden diagnosticar en la fase prenatal, pero prácticamente todos los meses se añaden enfermedades a la lista de procesos en los que es posible el diagnóstico prenatal mediante la evaluación bioquímica o el análisis del DNA. Se encuentran en la actualidad nuevas tecnologías en el diagnóstico prenatal, uno de ellos son 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. Pruebas de detección de las duplicaciones o deleciones segmentarias. La capacidad del análisis citogenético para detectar de lesiones o duplicaciones está limitada por el nivel de resolución de la microscopia de los cromosomas en banda. La prevención prenatal y tratamiento de la enfermedad genética.

Prevención de la enfermedad mediante la interrupción voluntaria del embarazo. Algunas mujeres embarazadas contrarias a la interrupción voluntaria de embarazo solicitan el diagnóstico prenatal para reducir su ansiedad o para preparar el parto de un niño que sufre una enfermedad genética. La ventaja principal del diagnóstico prenatal no está a nivel de población general sino en la familia inmediata. El tratamiento prenatal, 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. En el 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 mayor parte de los especialistas en consejo genético ejerce en el contexto de los programas de diagnóstico prenatal.

En conclusión el diagnóstico prenatal nos sirve como un método de prevención en los embarazos para supuestas complicaciones genéticas ya sean como una opción para la familia en sentido de intervención o planificación de tratamientos y seguimientos al bebé.