



DIAGNOSTICO 'PRENATAL

GENETICA HUMANA

**ROLANDO DE JESUS PEREZ
MENDOZA**

**DR SAMUEL ESAU FONSECA
FIERRO**

**SAN CRISTOBAL DE LAS
CASAS CHIAPAS**

18 DE NOVIEMBRE DEL 2020

ENSAYO DEL DIAGNOSTICO PRENATAL

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

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. En Norteamérica y en los países de Europa occidental, según los datos estadísticos correspondientes a la edad materna en el momento del parto (en combinación con el número de diagnósticos prenatales), al menos la mitad de todas las mujeres embarazadas mayores de 35 años de edad se decide por la realización de una BVC o una amniocentesis para la determinación del cariotipo fetal. En Estados Unidos, los tribunales han considerado culpables de negligencia a los médicos que no ofrecen el diagnóstico prenatal a las mujeres consideradas con una edad materna avanzada. Además de la edad materna como indicación, hay más de 600 trastornos genéticos respecto a los cuales se pueden ofrecer la BVC o la amniocentesis a las parejas con riesgo conocido

Pruebas invasivas Amniocentesis 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.

Pruebas no invasivas 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.

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% (v. cap. 8). La suplementación periconcepcional de ácido fólico también ha dado lugar a una reducción del 40% en la incidencia de hendidura oro facial. La dosis recomendada de ácido fólico aumenta en función del riesgo estimado de DTN (es decir, se deben administrar dosis mayores a las mujeres con mayor riesgo en función de sus antecedentes familiares positivos).

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. Incluso se puede utilizar en el segundo trimestre para la determinación del sexo fetal con un elevado grado de precisión.

Ecografía prenatal en los trastornos monogénicos La ecografía 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. Por ejemplo, la figura 15-6B muestra una mano fetal anómala detectada mediante ecografía en un embarazo con riesgo del 50% de síndrome de Holt-Oram, un trastorno autosómico dominante caracterizado por cardiopatía congénita asociada a malformaciones de las manos.

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. 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, da lugar a preparaciones de calidad relativamente baja en las que la resolución de las bandas es insuficiente para un análisis detallado.

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. Cuando se observa mosaicismo en células fetales en cultivo,

Puede haber problemas para determinar si el feto es realmente un mosaico y para establecer el significado clínico de este aparente mosaicismo

Pruebas bioquímicas para descartar enfermedades metabólicas Hay más de 100 trastornos metabólicos que se puede diagnosticar en la fase prenatal mediante la biopsia de las vellosidades coriónicas o el cultivo de las células del líquido amniótico (e incluso es posible la identificación directa de algunos trastornos infrecuentes mediante el análisis de una sustancia en el líquido amniótico).

NUEVAS TECNOLOGÍAS EN EL DIAGNÓSTICO PRENATA

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

PREVENCIÓN PRENATAL Y TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

Prevención de la enfermedad mediante la interrupción voluntaria del embarazo 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.