

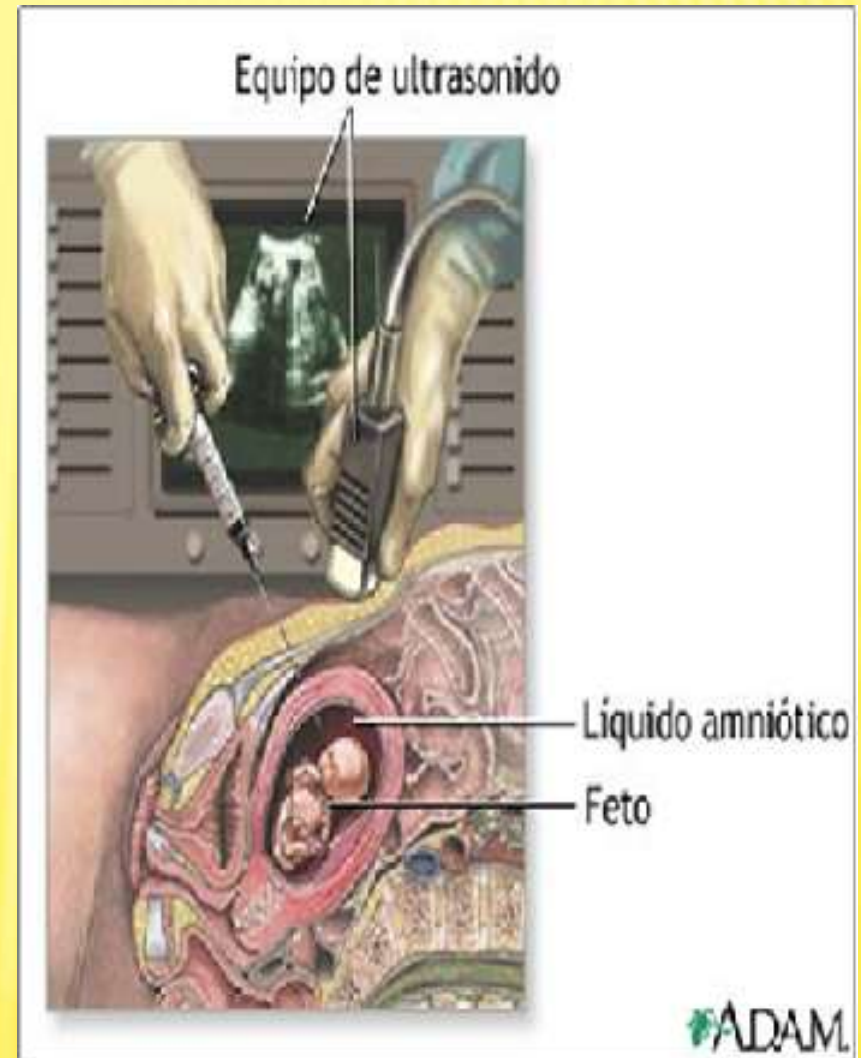
***PREVENCIÓN DE LAS
ENFERMEDADES
GENÉTICAS Y
ASESORAMIENTO
GENÉTICO.***

Prof. Dra. María Teresa Lemus Valdés
Especialista en Genética Clínica.
Profesora Auxiliar

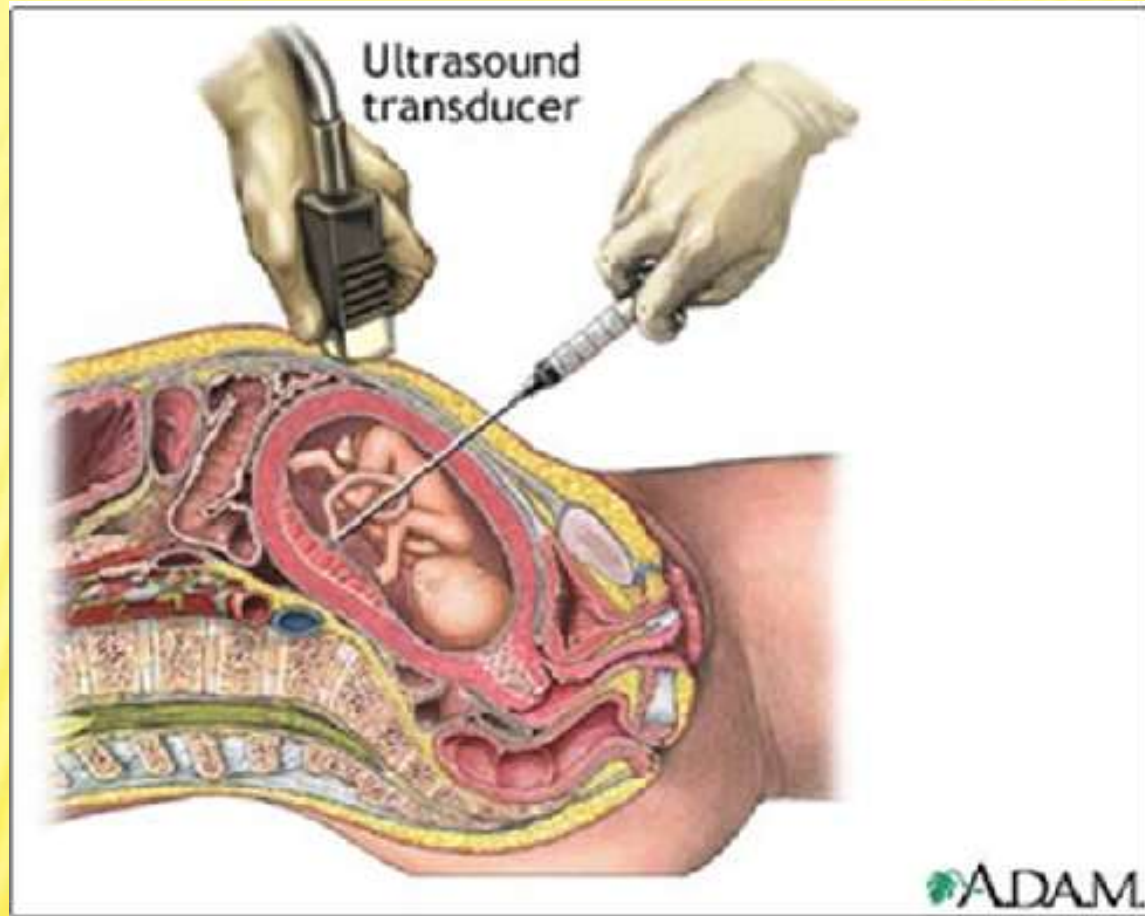
Parte II

Procedimientos para obtener muestras fetales.

1. Amniocentesis tradicional.
2. Amniocentesis precoz.
3. Biopsia de vellosidades coriales (transabdominal, transvaginal).
4. Cordocentesis.
5. Biopsia de tejidos fetales: hígado, piel, etc..
6. Fetoscopia.



Cordocentesis para sangre fetal



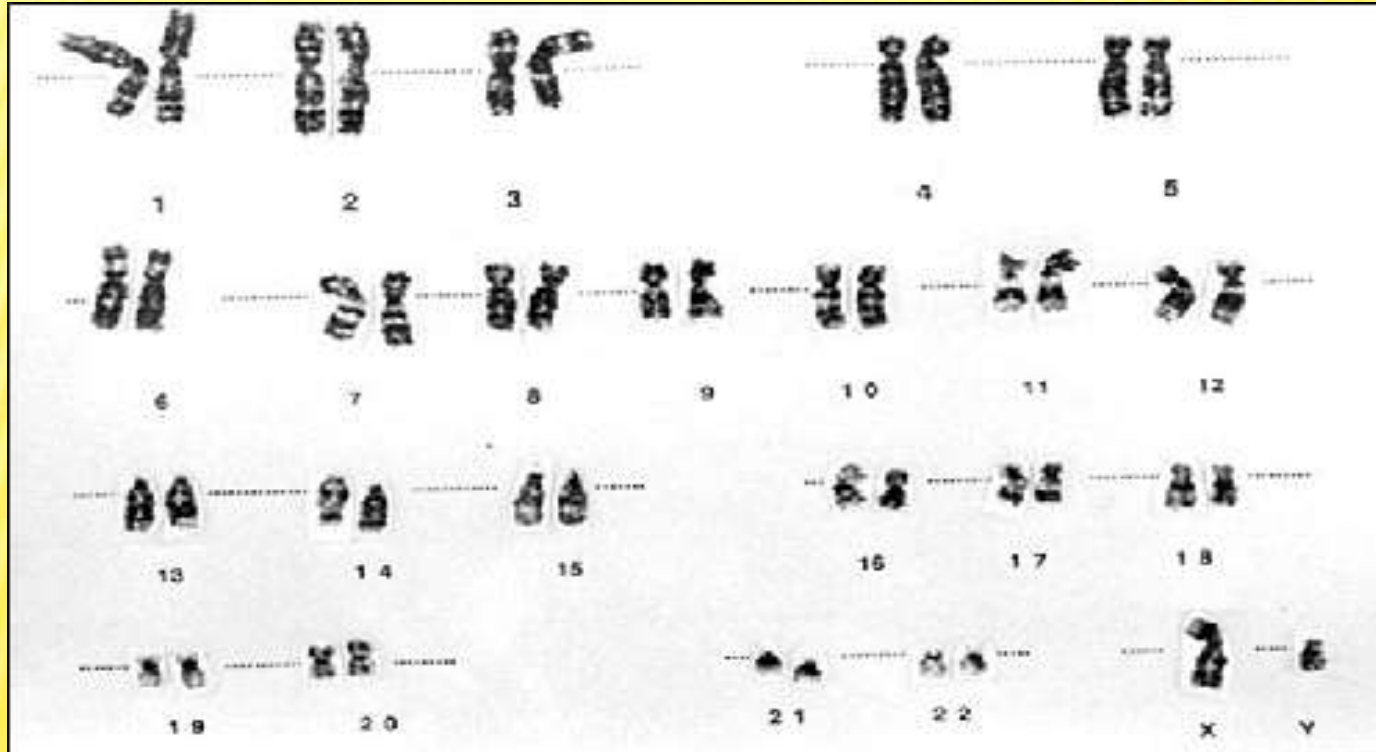
Métodos no invasivos

1. Medición de indicadores o parámetros bioquímicos en suero materno.
2. Ultrasonido fetal.
3. Ecocardiografía fetal.
4. Diagnóstico preimplantacional.
5. Obtención de células fetales en circulación materna.

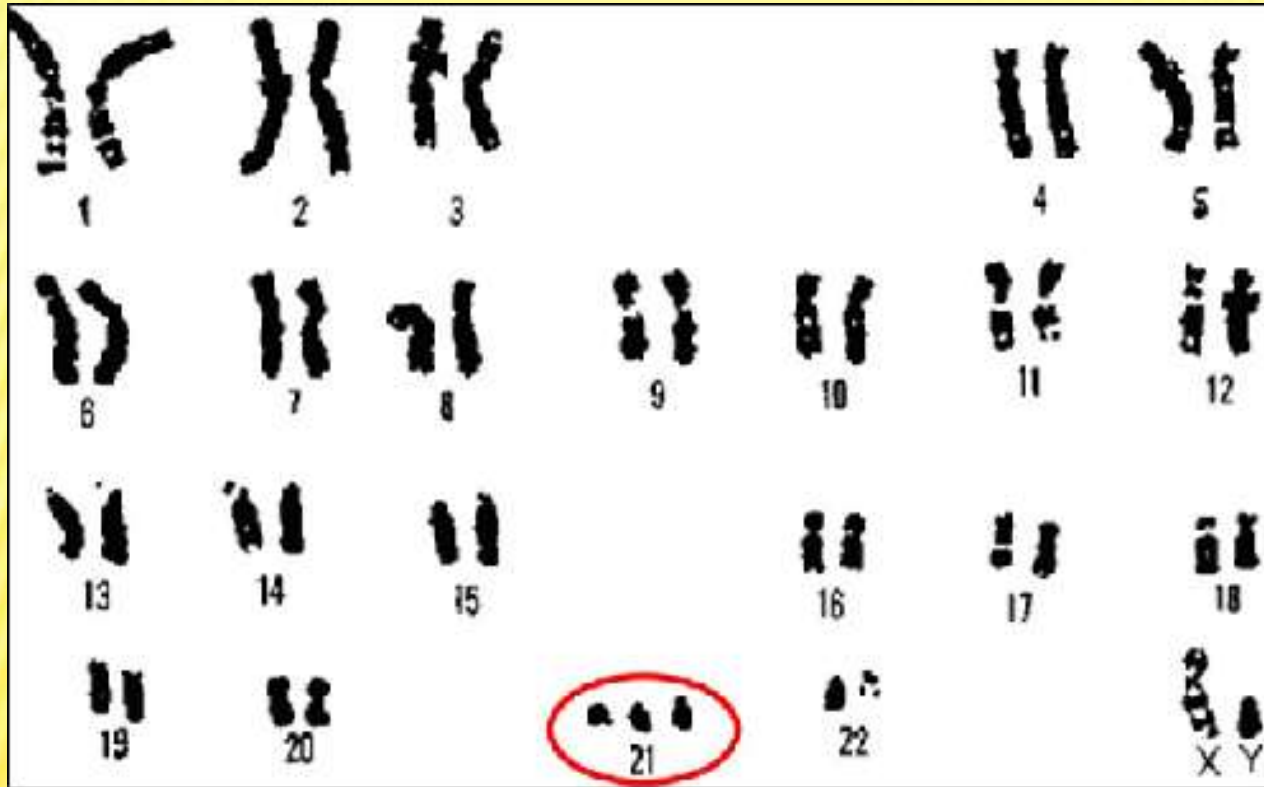


Técnicas diagnósticas

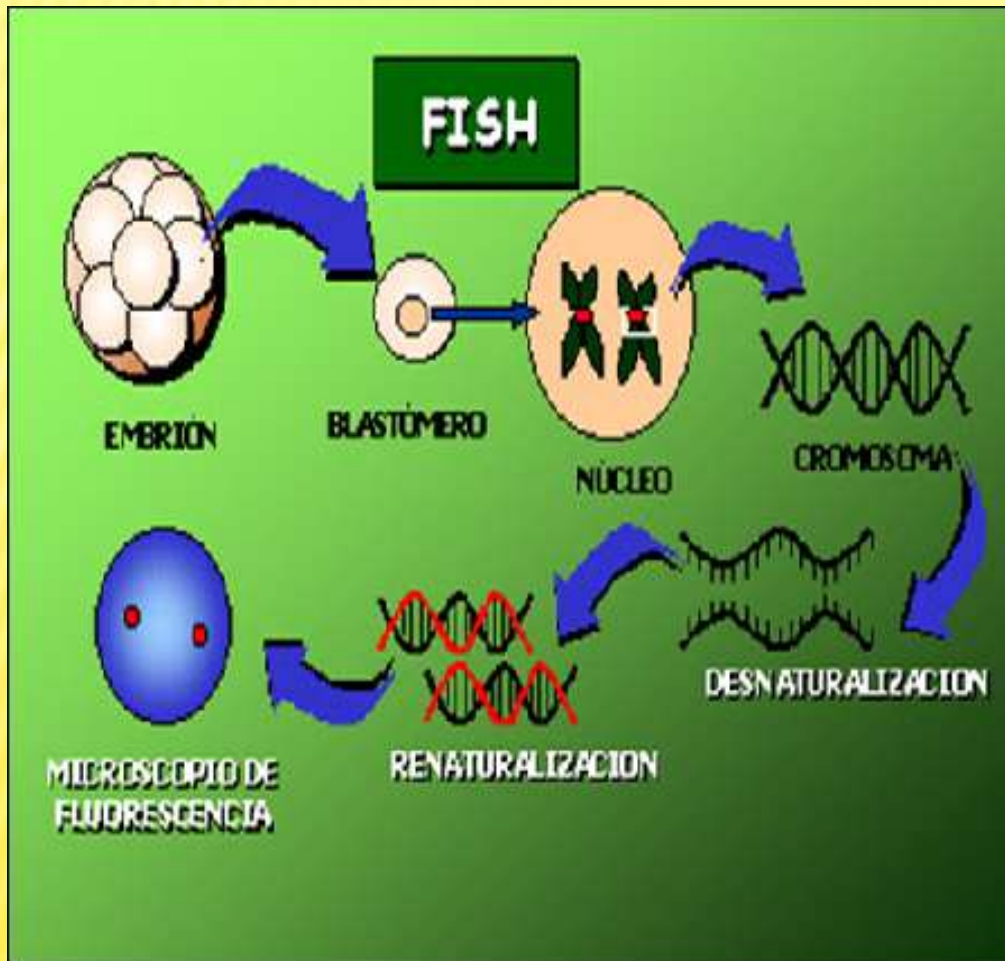
1. Citogenéticas (Cariotipo, FISH, Cromatina sexual).
2. Bioquímicas (Estudios metabólicos, histoquímicos).
3. Moleculares (Estudios directos e indirectos de ADN).
4. Imogeneológicos.



Cariotipo del Síndrome de Down



Técnica citogenética molecular FISH (hibridación por fluorescencia in situ)



Enfoque del Asesoramiento Genético

Directivo

- Indicar
- Sugerir
- Aconsejar
- Insinuar

No directivo

- Dar información
- Ayudar
- Ser imparcial y objetivo
- No influir

Principios de la Ética Médica.

- Autonomía.
- Beneficencia.
- No maleficencia.
- Proporcionalidad
- Justicia.

Principales dilemas bioéticos en la práctica de la Genética Médica

- Acceso a los servicios.
- Servicios voluntarios vs. Servicios obligatorios.
- Protección de opciones.
- Amplia discusión con los pacientes.
- Confidencialidad vs. deber de informar del riesgo a los familiares.
- Privacidad de la información respecto a terceras partes institucionales.
- Diagnóstico prenatal y aborto selectivo.
- Asesoramiento genético directivo vs. no directivo.
- Pruebas genéticas en menores.

Diagnóstico presintomático y pruebas de susceptibilidad, incluyendo pruebas genéticas a menores.

Pesquisajes poblacionales.

Temas de investigación.

Terapia génica experimental en humanos.

Normativas

- Los servicios de genética deben estar disponibles para todos, priorizando a aquellos que más los necesiten.
- El Asesoramiento Genético debe ser no directivo en todo lo posible.
- Los servicios genéticos deben ser voluntarios. Precedidos de información.
- Discutir con el paciente toda la información clínicamente relevante.
- Mantener confidencialidad de la información genética, excepto cuando hay un alto riesgo para otros familiares.
- La privacidad individual debe ser protegida.
- El diagnóstico prenatal debe ser hecho por razones relevantes a la salud del feto y no debe estar condicionado a la decisión de continuar o interrumpir el embarazo si el feto resulta afectado.
- La privacidad individual debe ser protegida.
- Las pruebas genéticas a menores sólo deben realizarse si

PROGRAMAS DE PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN CUBA

1. Programa de diagnóstico prenatal de Defectos Congénitos por Ultrasonografía.
- 2. Programa de diagnóstico prenatal de Defectos Congénitos por cuantificación de Alfafetoproteína en suero materno .
- 3. Programa de diagnóstico prenatal de Cromosomopatías por estudio citogenético.



PROGRAMAS DE PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN CUBA

4. Programa de diagnóstico y prevención de la anemia por hematíes falciformes, mediante pesquisaje de gestantes portadoras.

5. Detección neonatal de fenilcetonuria, déficit de biotinidasa, galactosemia e hiperplasia adrenal congénita.



PROGRAMAS DE PREVENCIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS EN CUBA

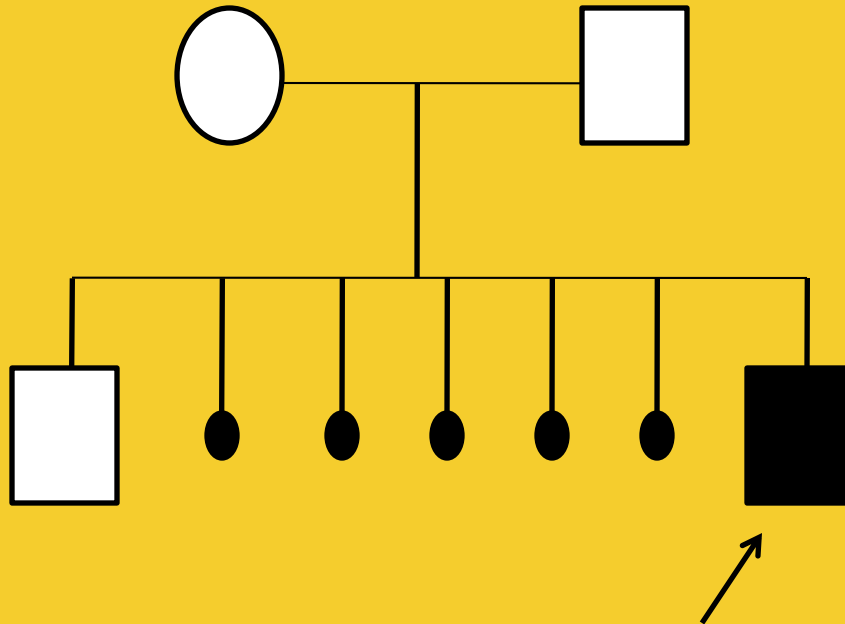
6. Consultas de riesgo genético en la comunidad.

7. Consultas de genética clínica.

8. Atención a Discapacitados.



Solución al problema inicial



Solución al problema inicial

Se trata de un trastorno cromosómico, aberración cromosómica no balanceada. Debemos estudiar a los padres (alguno debe ser portador balanceado) y cuál será la probabilidad de otro hijo afectado. Será un riesgo empírico según estadísticas. Ver si la afectación es materna o paterna. Se le ofrece la posibilidad de DPN y ellos deciden. El hijo sano puede ser portador de traslocación balanceada, pero debemos recordar las normativas de las pruebas a menores.

Conclusiones

1. La prevención de las enfermedades genéticas se lleva a cabo mediante el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal cuando está disponible.
2. Existen diferentes niveles de prevención de las enfermedades genéticas y las medidas corresponden a cada nivel de prevención, pudiéndose aplicar a los niveles de atención.
3. En Cuba existe un programa de genética que garantiza la aplicación de las medidas preventivas a toda la población, respetando los principios éticos y bioéticos de la Genética Médica.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1.Introducción a la Genética Médica. Lantigua A. 1ra. Ed. 2011**
- 2.Introducción a la Genética Médica Guía de Clases Prácticas y seminarios. Colectivo autores. 2011**
- 3.Bioquímica Médica. Tomo II. Cardellá-Hernández.2da Edición. 2014**
- 4.Genética Médica. Emery's. Muller and Young, 10ma. Ed.**
- 5.Catálogo de Genes Humanos y Enfermedades Genéticas:
OMIM: <http://www.omim.org/>**

Fin