
TALLER GENÉTICA CLÍNICA

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Coco R.¹. ¹Fecunditas Instituto de Medicina Reproductiva afiliado a la UBA.

E-mail: robercoco@gmail.com

Existen diferentes posibilidades de diagnóstico prenatal, tanto pre como post conceptualmente. El asesoramiento genético en la primera mitad del siglo XX fue esencialmente eugenesico y existieron leyes que permitieron la esterilización de personas portadoras de mayor riesgo de descendencia con taras genéticas. En 1959 se describe que el Síndrome de Down se debía a una trisomía del cromosoma 21 y en 1966 se practica la primera amniocentesis para estudio cromosómico. Entre fines de la década de los 70 y principio de los 80, se introduce la ecografía en tiempo real, la cual cada vez más fue adquiriendo importancia en el seguimiento del embarazo. En 1978 nace la primera bebé de probeta y en el 1989 se realiza el primer diagnóstico preimplantatorio. Todos estos cambios ocurridos en 50 años fueron acompañados por los avances tecnológicos de la genética, sobre todo a nivel molecular. Estos cambios sin lugar a dudas son los responsables del giro que está tomando la medicina reproductiva hacia una medicina predictiva o defensiva, por lo que los diferentes diagnósticos prenatales juegan un rol fundamental para satisfacer los derechos reproductivos de cada uno. En la actualidad el asesoramiento genético les permite a las personas, de acuerdo a sus valores y posibilidad, ejercer a pleno sus derechos reproductivos, acudiendo a las diferentes posibilidades de estudios preconceptionales, preimplantatorios o prenatales existentes.

APLICACIÓN DE CITOGENÉTICA CLÁSICA Y MOLECULAR: CARACTERIZACIÓN DE PRUEBAS PARA EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO CORRELACIONADOS A PATOLOGÍA GENÉTICA

del Rey G.¹. ¹Centro de Investigaciones Endocrinológicas CEDIE-CONICET "Dr. César Bergadá", FEI, Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez" Buenos Aires, Argentina.

E-mail: graciadelrey@cedie.org.ar

La Citogenética es una rama de la Genética Médica aplicada al estudio de anomalías de los cromosomas humanos y su correlación con patologías genéticas. Las aberraciones cromosómicas se detectan en 0,6% de RN y son responsables de hallazgos fenotípicos variables. Un 20% de AC-autosómicas se presentan en pacientes con anomalías congénitas múltiples, retardo mental, dishabilidad intelectual y anomalías del espectro autista. Una frecuencia mayor de AC-sexuales se asocia con alteraciones del crecimiento, desarrollo y desórdenes de la diferenciación sexual. Las AC corresponden a alteraciones numéricas, estructurales balanceadas y desbalanceadas, desórdenes genómicos recurrentes submicroscópicos, crípticas o cambios intragénicos en el número de copias, llevando éstas a definir nuevas clases de reordenamiento a nivel del genoma. En citogenética clásica el análisis de la mayoría de las AC es por cariotipo de cromosomas en metafase y digestión enzimática con tripsina-Giemsa o alta resolución de cromosomas prometáfásicos. La limitación es la baja resolución analítica de bandas-G. Se complementa con técnicas citogenéticas moleculares de hibridización *in situ* fluorescente (FISH) que permiten el mapeo de genes en regiones específicas y por microarrays. Con análisis de array de hibridización genómica comparativa (aCGH) con oligonucleótidos de DNA o polimorfismos de simple nucleótido (SNP), se logra un mayor nivel de resolución en la identificación de desbalances genómicos indetectables al microscopio en cromosomas con bandeado-G, evolucionando así la citogenética clínica a la citogenómica.